

Organische zuren syndromen
Een gids voor patiënten, ouders en families

Jane Gick



Inhoud

Inleiding	3
Stofwisseling	4
Hoe het lichaam met eiwit omgaat	4
Organische zuren	5
Wat zijn de symptomen?	6
Behandeling	7
Doelen van de behandeling	7
Noodbehandeling	7
Langdurige behandeling	9
Dieet	9
Medicatie	10
Hoe heeft mijn kind deze aandoening gekregen?	11
Hoe gebeurt dit?	12
Hoe ziet de toekomst eruit voor mijn kind?	14
Zwangerschap	15
Reizen	16
Verklarende woordenlijst	17

Inleiding

Bij uw kind, of bij u, is de diagnose van een organisch zuur syndroom (OZS) gesteld.

In het begin komt er veel op u af en is de informatie over deze aandoening misschien moeilijk te begrijpen.

Dankzij de informatie in deze folder kunt u alles nog eens nalezen en meer leren over deze ziekten. Ook kunt u belangrijke vragen noteren, die u aan uw gespecialiseerde arts, verpleegkundige of diëtist wilt voorleggen.



Stofwisseling

Om gezond te blijven, moeten we ons lichaam regelmatig van voedsel voorzien. Dit wordt gebruikt als bron van energie en bouwstenen.

Het voedsel dat we eten wordt in kleine deeltjes afgebroken. Deze deeltjes worden gebruikt voor groei en reparatie of opgeslagen als reserves. Wat niet gebruikt kan worden wordt als afval afgevoerd.

Het afbreken van voedsel in kleine deeltjes heet vertering. Dit gebeurt in ons maag- darmstelsel. Daarna worden de stoffen opgenomen in het bloed. De verdere verwerking gebeurt in verschillende cellen in het lichaam. Dit heet de stofwisseling.

Hoe het lichaam met eiwit omgaat

Een van de voedingsstoffen die het lichaam nodig heeft is eiwit. Voedingsmiddelen die veel eiwit bevatten zijn bijvoorbeeld eieren, melk, vis, vlees, kaas, brood enz.

De eiwitten uit vlees of een glas melk worden afgebroken tot 20 afzonderlijke soorten “bouwstenen” die aminozuren worden genoemd. Deze aminozuren worden opgenomen in het bloed en worden geleverd aan de cellen waar ze nodig zijn. Over het algemeen eten we veel meer eiwit dan ons lichaam nodig heeft. Als het lichaam de bouwstoffen die nodig zijn heeft opgenomen, wordt in de lever het overschot afgebroken door enzymen. Er worden zo onschadelijke stoffen gevormd die kunnen worden afgevoerd. Als één van de enzymen die hierbij een rol spelen niet goed werkt, worden er organische zuren gevormd die schadelijk zijn voor het lichaam.

Organische zuren

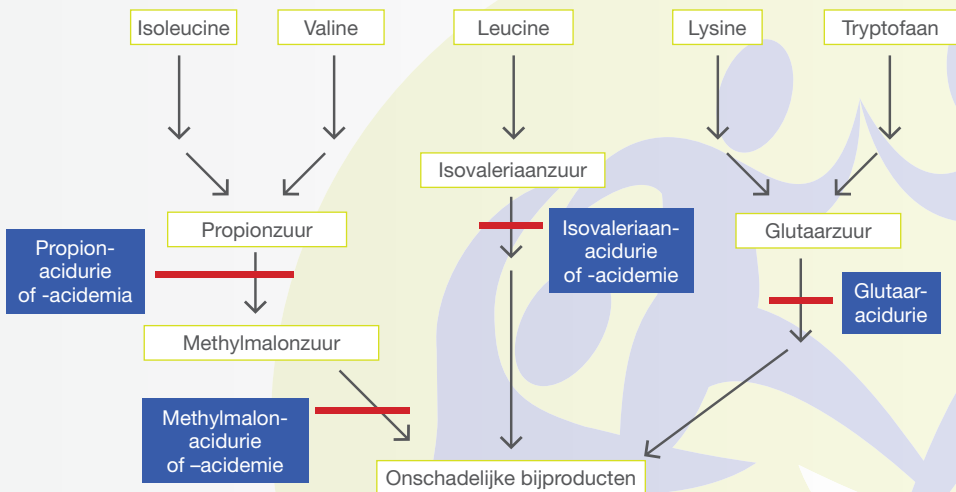
Om te begrijpen wat er mis gaat bij OZS, kijken we naar de manier waarop bepaalde aminozuren worden afgebroken. Voorbeelden van aminozuren die belangrijk zijn bij OZS zijn Isoleucine, Valine, Leucine, Lysine en Tryptofaan. Elk aminozuur wordt afgebroken via zijn eigen reactiepad waarvoor een reeks enzymen nodig is. Elk enzym speelt een belangrijke rol bij het omzetten van de ene stof naar de andere.

Als een enzym niet werkt, hopen schadelijke producten zich op voor de blokkade, vergelijkbaar met de manier waarop het verkeer vastloopt op een weg, waar één auto pech krijgt.

De diagnose van een organisch zuur syndroom wil zeggen dat een van de enzymen betrokken bij de afbraak van aminozuren niet goed functioneert. Elke aandoening is vernoemd naar het zuur dat zich voor de blokkade ophoopt:

- Propionzuur – propionacidurie of -acidemie
- Methylmalonzuur – methylmalonacidurie of -acidemie
- Isovaleriaanzuur – isovaleriaanacidurie of -acidemie
- Glutaarzuur – glutaaracidurie

Het onderstaande schema toont locatie van het niet werkende enzym:



Wat zijn de symptomen?

De symptomen van OZS verschillen per patiënt. Ook de leeftijd waarop verschillende symptomen zich uiten kan erg verschillen.

Tijdens de eerste week van het leven kan de gezondheidstoestand van een baby met OZS snel verslechteren. Eenmaal geboren kan de baby namelijk geen gebruik meer maken van de placenta (moederkoek) om de schadelijke stoffen uit zijn bloed te filteren. Als de baby gevoed gaat worden, krijgt hij eiwit binnen, dat wordt omgezet in het organische zuur. Baby's die dergelijke schadelijke stoffen in hun bloed hebben, zijn vaak slaperig en suf, hebben een snelle ademhaling en geven over. De schadelijke stoffen moeten zo snel mogelijk uit het bloed. Opname in het ziekenhuis zal daarom nodig zijn. Wanneer de toestand van de baby eenmaal stabiel is, en de diagnose precies gesteld is, krijgt u informatie, ondersteuning en advies over hoe u met de ziekte van uw kind moet omgaan.

In sommige gevallen kan het schadelijke zuur ervoor zorgen dat het kind een bepaalde lichaamsgeur heeft. Zo verspreiden sommige kinderen met een isovaleriaanacidurie een “zweetvoeten” geur. Deze geur verdwijnt meestal nadat de behandeling eenmaal is begonnen. Toch nemen ouders soms nog vreemde geuren waar, als hun kind bijvoorbeeld een verkoudheid heeft opgelopen; dit is mogelijk een vroeg signaal om met het geven van een noodbehandeling te beginnen. (De noodbehandeling wordt verderop beschreven).

Het komt voor dat kinderen pas op latere leeftijd de eerste symptomen ontwikkelen. Dit wijst op een mildere variant van de aandoening. Zorgvuldige diagnose en behandeling zijn hier echter even belangrijk.

Behandeling

Doel van de behandeling

Het voornaamste doel van de behandeling is het op een laag en veilig niveau houden van de schadelijke organische zuren in het bloed. Verschillende factoren kunnen de hoeveelheid organische zuren in het bloed doen toenemen. Voorbeelden hiervan zijn infecties, minder eten of een toename in de hoeveelheid gegeten eiwit. Tijdens ziekte of een infectie zal het lichaam de reservevoorraad aanspreken om deze om te zetten in energie. Als gevolg hiervan wordt er ook eiwit afgebroken, wat leidt tot een hoger niveau van organische zuren. Ook als het kind met een OZS niet ziek is, moet de hoeveelheid eiwit die het binnenkrijgt sterk worden beperkt.

Er moet levenslang een eiwitbeperkt dieet worden gevolgd. Om groei en normale ontwikkeling zoveel mogelijk te bevorderen, worden daarnaast vaak speciale voedingsmiddelen gegeven, die alle bouwstenen en vitaminen bevatten, behalve het aminozuur dat niet kan worden afgebroken. Dit betekent in de praktijk echter dat eiwitrijke voedingsmiddelen door patiënte maar heel beperkt gebruikt mogen worden. Zo zal er bijna altijd vegetarisch gegeten worden.

Noodbehandeling tijdens acute ziektes

Als uw kind ziek wordt, koorts heeft of minder eet, moet een noodbehandeling worden gegeven. Een noodbehandeling is heel belangrijk voor elke patiënt met een OZS, ook wanneer er sprake is van een “mildere” vorm. Hoe deze behandeling er precies uit ziet verschilt van patiënt tot patiënt.

Bij een noodbehandeling wordt er bijvoorbeeld een energiedrank met veel suikers gegeven als uw kind zich ziek gaat voelen en niet meer wil eten. Als de situatie niet verergert, kan dit afdoende zijn. De inname van deze extra calorieën zorgt ervoor dat de reservevoorraad in het lichaam niet wordt aangesproken, terwijl er toch voldoende energie blijft om de ziekteverschijnselen te bestrijden. De ophoping van organische zuren wordt op deze manier voorkomen. Het uitstellen van de noodbehandeling kan gevaarlijk zijn. Als u twijfelt, kunt u het beste direct contact opnemen met uw behandelend metabole team.

De noodbehandeling wordt op uw kind en op de omstandigheden aangepast. De voorgeschreven sterkte en hoeveelheid van de suikeroplossing neemt toe

met de leeftijd en het gewicht van het kind. Het is belangrijk dat de instructies tijdens het verloop van de ziekte strikt worden opgevolgd. Ook moet er op gelet worden dat het kind de glucoseoplossing met de juiste sterkte niet uitspuugt.

Uw diëtist geeft advies over de noodbehandeling en voorziet u ook van geschreven instructies.

Als uw kind tijdens de noodbehandeling braakt en het duidelijk wordt dat hij/zij niet opknapt, moet u:

Votre diététicien(ne) vous conseillera et vous donnera des instructions écrites sur la réalisation et le mode d'administration du régime d'urgence.

Si votre enfant refuse le régime d'urgence et a fortiori s'il continue à vomir ou si son état ne s'améliore pas rapidement, vous devez soit :

- contact opnemen met het plaatselijke ziekenhuis en een opname regelen, of
- naar de spoedeisende hulp gaan, of
- uw behandeld kinderarts of metabole team bellen.

In het ziekenhuis kunnen de suikers die eerder als drank werden gegeven ook gegeven worden in de vorm van een glucose-infuus. Hierdoor komt het suiker als voedingsstof rechtstreeks in de bloedbaan. Hierdoor komt vaak ook de maag tot rust. Dankzij het glucose-infuus is het minder dringend om grote hoeveelheden drinken aan te bieden. Naarmate er verbetering optreedt, kan het gebruikelijke dieet geleidelijk aan opnieuw worden begonnen.

In het ziekenhuis zal het nodig zijn bloedonderzoek te verrichten om te zien of de bloedwaarden van de organische zuren weer normaal worden of dat er een aanvullende behandeling nodig is.

Als uw kind tijdens de ziekenhuisopname niet goed reageert op het glucose-infuus, wordt er een aanvullende behandeling ingezet. Wanneer het organisch zuur in het bloed heel hoog is, kunnen sufheid, irritatie en verwarring bij het kind zichtbaar zijn. Dit is een signaal is dat de hersenen last hebben van het hoge zuurgehalte. Om dit te voorkomen, kan het nodig zijn medicijnen toe te dienen. Mogelijk krijgt uw kind sommige van deze middelen ook normaal al in een andere dosering. Als het kind ondanks alle medicijnen niet opknapt, wordt de behandeling meestal voortgezet op de intensive care.

Behandeling op de lange termijn

Dieet

Patiënten die zijn gediagnosticeerd met OZS hebben vaak een eiwitbeperkt dieet nodig.

Het inperken van de hoeveelheid eiwit is nodig om de ophoping van gevaarlijke organische zuren te voorkomen. Aan de ene kant moet ervoor gezorgd worden dat het lichaam voorzien wordt van genoeg eiwit om te groeien en herstellen, terwijl aan de andere kant de totale hoeveelheid eiwit zo laag mogelijk wordt gehouden. De maximaal toegestane hoeveelheid eiwit wordt vaak minder als het kind ouder wordt, omdat er dan minder eiwit gebruikt worden voor groei.

De gespecialiseerde diëtist leert ouders hoe de hoeveelheid eiwit in voedingsmiddelen berekend wordt. Ouders kunnen op deze manier zelf meten en controleren hoe ze aan de voorgeschreven eiwitten komen. Voedingsmiddelen die geen eiwit bevatten kunnen zonder bezwaar worden gegeten en hoeven niet te worden gewogen.

Soms krijgen kinderen een afkeer van eten. Bij veel kinderen is het dan moeilijk om via de mond voldoende calorieën binnen te krijgen. Als dit het geval is, kan sondevoeding nodig zijn.

Sondevoeding kan op twee manieren worden toegediend. Via een slangetje door de neus naar de maag (neus-maag sonde) of via een opening in de buikwand (gastrostomie of PEG). Neus-maag sondes worden meestal niet langdurig gebruikt. Wanneer duidelijk is dat het langdurig geven van sondevoeding nodig is, wordt vaak het plaatsen van een PEG sonde overwogen. Deze wordt door een kleine operatieve ingreep rechtstreeks in de maag aangebracht. Van buiten is alleen een slangetje zichtbaar op de buik. Als de PEG niet gebruikt wordt, zitten er kleren overheen.

Medicatie

Sommige kinderen hebben medicijnen nodig, andere mogelijk niet. Hieronder volgt een overzicht van de medicijnen die kunnen worden gebruikt, en hoe de medicijnen werken:

Carnitine: dit helpt bij het uit het bloed halen van organisch zuur dat daardoor met de urine kan worden uitgescheiden.

Glycine: dit werkt op dezelfde manier als carnitine. Bij sommige aandoeningen kan het worden gegeven als op zichzelf staande therapie.

Metronidazol: dit is een antibioticum maar wordt in zeer lage dosis toegediend, niet in een dosis die de infectie moet tegengaan. Normale bacteriën die in de darm leven maken ook organische zuren aan. Metronidazol wordt gebruikt om de hoeveelheid darmbacteriën te verminderen en zodoende ook de hoeveelheid aangemaakte organische zuren die vanuit de darm worden opgenomen in de bloedbaan.

Er zijn nog veel meer medicijnen die soms gebruikt kunnen worden voor patiënten met organische zuren syndromen, maar de hierboven beschreven medicijnen worden het meest gebruikt.

Het is zeer belangrijk dat alle medicijnen die de arts heeft voorgeschreven, worden ingenomen.

Hoe heeft mijn kind deze ziekte gekregen?

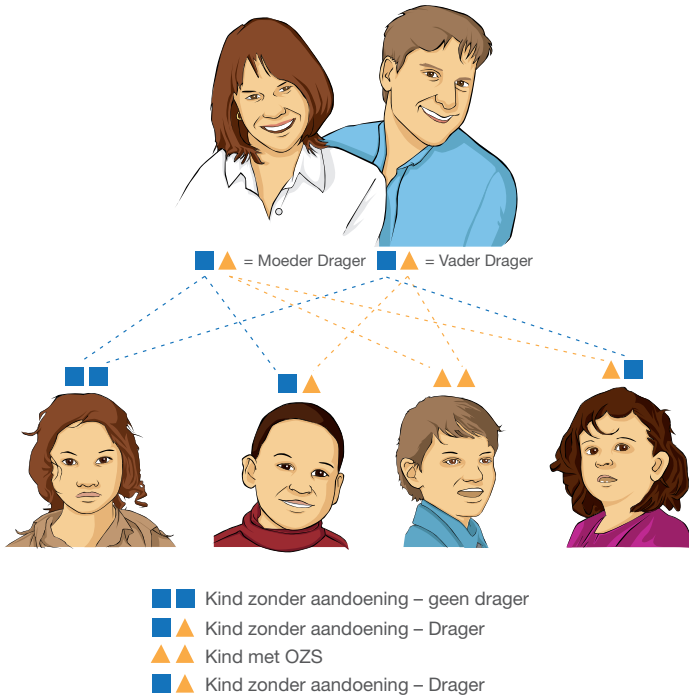
Organische zuren syndromen zijn genetisch bepaalde ziekten. Dit betekent dat ze niet worden veroorzaakt door iets dat zich tijdens de zwangerschap heeft voorgedaan. Genetische afwijkingen zijn erfelijk. De manier van overerven is verschillend.

Als zowel moeder als van vader een afwijkend gen naar het kind hebben doorgegeven, wordt de aandoening autosomaal recessief genoemd. Beide ouders hebben geen klachten, omdat zij ook nog een gezond gen hebben om het afwijkende gen te compenseren. Iedereen heeft ongeveer zeven afwijkende genen op een totaal van dertigduizend. Wanneer u en uw partner beiden hetzelfde afwijkend gen hebben, dat betrokken is bij hetzelfde OZS bestaat er iedere keer dat u zwanger wordt een kans van een op de vier (25%) dat uw baby met een OZS wordt geboren.



Hoe gebeurt dit?

De schematische weergave laat u zien hoe dit gebeurt.



Als een kind wordt verwekt smelten een eikel van moeder en een zaadcel van vader samen. Samen vormen ze het begin van foetus.

In de kern van elke cel zit het DNA. Dit bevat alle genetische informatie, zoals welke kleur ogen of welke kleur haar iemand heeft. Ook de informatie over het krijgen van een erfelijke ziekte ligt hier opgeslagen.



Wat houdt de toekomst voor mijn kind in?

Zoals hiervoor uitgelegd kan de mate van ernst van OZS sterk variëren. In sommige gevallen is de aandoening erg mild en wordt het kind maar één keer per jaar door de specialist gezien. Via deze jaarlijkse controle kan de arts bijhouden of er veranderingen zijn opgetreden terwijl het kind ouder wordt. Het wordt soms bijvoorbeeld noodzakelijk de inname van eiwitten te verminderen en te beginnen met medicatie.

Voor de kinderen met een ernstigere vorm van de aandoening is het belangrijk dat ze regelmatig door een specialist en een metabool team worden bekeken en onderzocht. Het is waarschijnlijk dat het kind met een ernstigere aandoening doorverwezen moet worden naar andere hulpverleners zoals logopedist, fysiotherapeut, etc.

Kinderen met een ernstige vorm krijgen mogelijk leerproblemen en moeten daarom ook worden onderzocht om er zeker van te zijn dat opvoeding en onderwijs goed aansluiten bij het leervermogen.

Zwangerschap

Hoewel OZS als tamelijk ernstige ziektes worden beschouwd, zijn de symptomen steeds beter te behandelen en wijzen onderzoeksresultaten uit dat de uitkomst voor patiënten op de langere termijn verbetert. Natuurlijk wordt dit bepaald door de aard en de ernst van de ziekte die een kind heeft.

Patiënten die een OZS hebben en hiermee volwassen zijn geworden, kunnen zelf een kinderwens hebben. Een zwangerschap vergt echter in alle omstandigheden veel van het lichaam. Bij een patiënt met een OZS zal een zwangerschap snel een extra belasting zijn en risico's met zich meebrengen. Intensieve begeleiding is dan noodzakelijk.

Alle vrouwen met OZS die een seksuele relatie hebben, wordt aangeraden geschikte anticonceptie te gebruiken om niet ongepland zwanger te worden. Bij gewenste zwangerschap, is specialistische begeleiding al voor de conceptie aanbevolen.

Tijdens de zwangerschap moet de gezondheid van moeder en kind nauwgezet in de gaten worden gehouden door een team van specialisten. Soms worden maatregelen zoals dieet en medicijnen in deze periode aangepast.



Reizen

Reizen hoeft geen belemmering te zijn voor personen met een OZS. Het is wel verstandig om praktische voorzorgsmaatregelen te treffen indien u plannen hebt voor een uitgebreidere reis of naar het buitenland gaat.

U kunt voor vertrek controleren of uw bestemming geschikte medische voorzieningen heeft, voor het geval u tijdens uw vakantie ziek mocht worden.

Het is absoluut noodzakelijk dat u uw dieet en medicatie tijdens uw vakantie voortzet en dat u voor uw hele reis genoeg medicijnen meeneemt.

U kunt informatie uw ziekte meenemen, om andere artsen en hulpverleners indien nodig te informeren. Deze informatie kan door uw eigen specialist worden verzorgd. Voor sommige ziekten zijn er speciale informatieproducten, zoals SOS-hangers of -kaarten die de aandoening en de behandeling verduidelijken voor derden. Wanneer u langere tijd in het buitenland wilt blijven, kan uw specialist mogelijk een plaatselijke collega aanbevelen die op uw zorg toeziet.

Verklarende woordenlijst

Acuut: plotselinge start, hevig

Aminozuren: de bouwstenen van eiwitten

Chronisch: langdurig

Uitscheiding: de manier waarop het lichaam zich van afvoermaterialen ontdoet in urine of met de ontlasting

Enzym: een stof in het lichaam die de chemische reacties bespoedigt

PEG: een voedingssonde die rechtstreeks via de maagwand wordt geplaatst

Intraveneus: in een ader

Organische zuren: zuren die het lichaam vormt bij de afbraak van aminozuren.

Neus-maag sonde: een voedingssonde die via de neus de maag ingaat

Oraal: door de mond



Voor meer informatie en contact met patiëntenorganisaties www.e-imd.org.

Indien u enige vragen hebt met betrekking tot uw behandeling of een ander aspect van de organische zuren syndromen, neem dan a.u.b. contact op met uw arts of andere specialist betrokken bij de behandeling.

Deze brochure is voortgekomen uit het E-IMD-project, dat binnen het kader van het Gezondheidsprogramma gefinancierd is vanuit de Europese Unie. Kijk voor meer informatie op http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm

E-IMD -IMD wil in het bijzonder dank uitbrengen aan het netwerk van Eurowilson voor het delen van de in dit boekje gebruikte illustraties www.eurowilson.org.