



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
*Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport*

# Spiekboekje *Hielprikscreening*

Informatie over de ziekten | juni 2022





Spiekboekje

# Hielprikscreening

*Informatie over de ziekten*

## Colofon

Dit boekje is een uitgave van het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek en is tot stand gekomen met de medewerking van leden van de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering neonatale hielprik-screening en de adviescommissies van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK).

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud van dit boekje kunnen echter geen rechten worden ontleend.

2008: eerste druk

2011: tweede, herziene druk

2013: derde, herziene druk

2017: vierde, herziene druk

2019: vijfde, herziene druk

2021: zesde, herziene druk

2022: zevende, herziene druk

Wilt u meer weten over de neonatale hielprikscreening?  
Kijkt u dan op [www.pns.nl/hielprik](http://www.pns.nl/hielprik).

Actuele informatie over (toekomstige) uitbreidingen:  
[www.pns.nl/hielprik/professionals/uitbreiding](http://www.pns.nl/hielprik/professionals/uitbreiding).

Weten welke aandoening wanneer is toegevoegd?  
[www.draaiboekhielprikscreening.rivm.nl/over-nhs/de-historie-van-de-hielprikscreening](http://www.draaiboekhielprikscreening.rivm.nl/over-nhs/de-historie-van-de-hielprikscreening).

© RIVM, 2022

# Voorwoord

Ieder jaar wordt bij ongeveer 170.000 pasgeboren baby's de hielprik uitgevoerd. Het hielprikbloed wordt onderzocht om vroeg ernstige ziekten op te sporen. Met de toevoeging van spinale musculaire atrofie (SMA) aan de hielprik per juni 2022 zijn dat er inmiddels 26.

Het doel van de hielprikscreening is het vroegtijdig opsporen van een aantal zeldzame, erfelijke ziekten, om zo snel mogelijk een behandeling te kunnen starten en daarmee ernstige schade bij het kind te voorkomen of zoveel mogelijk te beperken. De ernst, het verloop en de behandeling van de ziekten zijn verschillend.

Dagelijks zetten vele professionals zich in voor de neonatale hielprikscreening. U bent één van hen. In dit boekje vindt u beknopte informatie over alle ziekten waar pasgeborenen vanaf juni 2022 op worden gescreend. Per ziekte staat beschreven wat de ziekte inhoudt, hoe vaak deze voorkomt en welke behandeling mogelijk is. Zo heeft u de informatie altijd bij de hand. Ik hoop dat dit boekje van pas komt bij uw werkzaamheden ten behoeve van de neonatale hielprikscreening.

RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek  
Eugènie Dekkers  
*Programmamanager neonatale hielprikscreening*

Mei 2022

# Inhoud

## **Stofwisselingsziekten**

Biotinidase deficiëntie (BIO)	8
Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT <sub>1</sub> )	9
Carnitine transporter deficiëntie (OCTN <sub>2</sub> ) (nevenbevinding)	10
Galactokinase deficiëntie (GALK)	11
Glutaaracidurie type I (GA-I)	12
HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)	13
Isovaleriaan acidurie (IVA)	14
Klassieke galactosemie (GALT)	15
Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (LCHADD)	16
Maple syrup urine disease (MSUD)	17
Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)	18
Methylmalon acidemie (MMA)	19
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)	20
Mucopolysaccharidose type 1 (MPS I)	21
Multiple CoA carboxylase deficiëntie (MCD)	22
Phenylketonurie (PKU)	23
Propion acidemie (PA)	24
Tyrosinemie type I (TYR-I)	25
Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (VLCADD)	26

## **Hormoonstoornissen**

Adrenogenitaal syndroom (AGS)	27
Congenitale hypothyreoïdie (CH)	28

## **Hemoglobinopathieën**

Sikkelcelziekte (SZ)	29
Thalassemieën, algemene informatie	31
Alfa-thalassemie	31
Bèta-thalassemie	32

## **Overig**

Cystic fibrosis (CF)	34
Severe combined immunodeficiency (SCID)	36
Spinale musculaire atrofie (SMA)	37
Nevenbevindingen	38

# Biotinidase deficiëntie (**BIO**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij te weinig biotine wordt aangemaakt. Biotine wordt ook wel vitamine B8 of vitamine H genoemd. De ziekte leidt onbehandeld tot huidproblemen, epileptische aanvallen, soms (gedeeltelijke) kaalheid, vertraagde ontwikkeling en spierproblemen. Met vroege behandeling worden alle klachten voorkomen.

*Synoniemen:*

Biotinidase deficiency

Infantile multiple carboxylase deficiency

Late-onset multiple carboxylase deficiency

BTD deficiëntie / deficiency

*Aantal in NL:* gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslange behandeling met biotine met goede uitkomsten.
- Regelmatig controle op ontwikkeling, beoordeling huid en haren door een kinderarts metabole ziekten.



# Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van lange keten vetzuren in de lever niet goed gaat. Dit kan leiden tot een energietekort in de lever en onvoldoende aanmaak van ketonlichamen. Hierdoor kunnen leverproblemen ontstaan en kan het bloedsuikergehalte te laag worden. Dit kan leiden tot slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en gestoorde ontwikkeling.

## *Synoniemen:*

Carnitine palmitoyl transporter deficiëntie  
CPT1-deficiëntie

*Aantal in NL:* zeer zeldzaam, 1 kind per vijf jaar.

## *Behandeling:*

- Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, (soms) aangepast dieet met extra koolhydraten en speciale vetten met daarbij een goede uitkomst.
- Bij ziekte meer frequente inname van koolhydraten.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

# Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2)

(nevenbevinding; zie ook blz. 38)

Bij een carnitine transporter deficiëntie wordt carnitine niet van buiten naar binnen in de cel getransporteerd. Carnitine in de cel is belangrijk voor het gebruik van de lange keten vetzuren als brandstof. Dit leidt tot een tekort aan energie juist wanneer het lichaam dat nodig heeft bijvoorbeeld bij slecht eten, koorts of bij sporten. Dit kan tot gevolg hebben dat het bloedsuikergehalte te laag wordt of dat er leverproblemen ontstaan. Het kan ook leiden tot een verdikte hartspier en hartritme problemen. De meeste mensen met OCTN2 lijken weinig tot geen problemen te hebben.

*Synoniemen:*

Carnitine transport defect CTD

Primaire carnitine deficiëntie

*Aantal in NL:* gemiddeld 2 tot 3 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Soms levenslang slikken van extra carnitine (drank of pil) met daarbij goede uitkomsten.
- Controle door een kinderarts metabole ziekten en laboratoriumonderzoek.

# Galactokinase deficiëntie (**GALK**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij galactose (onderdeel van lactose ofwel melksuiker) onvoldoende in de lever wordt afgebroken. Galactokinase deficiëntie is een vorm van galactosemie. Bij galactokinase deficiëntie (ook GALK-deficiëntie genoemd) is de oorzaak van de ziekte een deficiëntie van het enzym galactokinase.

Lactose zit in moedermelk, flesvoeding en alle melk bevattende producten. Onbehandeld leidt galactokinase deficiëntie in de eerste levensweken aan beide ogen tot de oogziekte staar.

*Synoniem:*

GALK-deficiëntie

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 kind per jaar.

*Behandeling:*

- De behandeling is een vroege start met een streng, levenslang lactosevrij en galactosebeperkt dieet met goede uitkomst.

# Glutaaracidurie type I (GA-I)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de aminozuren lysine en tryptofaan niet goed worden afgebroken. Onbehandeld kan dit leiden tot zeer ernstige hersenbeschadiging. Met een dieet en medicijnbehandeling kan de hersenbeschadiging grotendeels of geheel worden voorkomen.

*Synoniemen:*

Glutaric acidemia I

Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiëntie

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 kind per jaar.

*Behandeling:*

- Sterk eiwitbeperkt dieet gedurende de eerste 6 jaar met aminozurenpreparaat en levenslange medicijnen met goede uitkomst.
- Bij koorts, infecties en voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen kinderen met name in de eerste 6 jaar uit voorzorg een verder aangepast dieet en meer medicatie, maar kan (ook na de leeftijd van 6 jaar) een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- Regelmatig controle door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

# HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken en de vetzuur-oxidatie gestoord is. Dit resulteert in een tekort aan energie. Er ontstaan problemen bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen, braken en diarree of bij een operatie. Door een verlaagde bloedsuikerspiegel kan dit leiden tot braken, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling. Dit kan worden voorkomen met een dieet en het gebruik van medicatie.

## *Synoniemen:*

HMG-CoA-lyase deficiency HL deficiency

Hydroxymethyl-glutaric aciduria

3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency

*Aantal in NL:* zeer zeldzaam, gemiddeld 1 kind per tien jaar.

## *Behandeling:*

- Soms medicatie (carnitine) en een dieet met goede uitkomsten.
- Regelmatig controle van groei en ontwikkeling door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist.

# Isovaleriaan acidurie (IVA)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken. Dit kan leiden tot braken, uitdroging, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling.

*Synoniemen:*

Isovaleriaan acidemie

Iso-valeryl CoA dehydrogenase deficiency / deficiëntie

Isovaleric acid CoA dehydrogenase deficiency

*Aantal in NL:* gemiddeld 2 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslang eiwitbeperkt dieet, aminozurenpreparaat en medicijnen met goede uitkomsten.
- Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen de kinderen uit voorzorg een aangepast dieet en meer medicatie, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

# Klassieke galactosemie (**GALT**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij galactose (onderdeel van lactose ofwel melksuiker) onvoldoende in de lever wordt afgebroken. Bij klassieke galactosemie is de oorzaak een defect in het enzym galactose-1-fosfaat uridyltransferase. Lactose zit in moedermelk, zuigelingenvoeding en alle melk bevattende producten.

Onbehandeld leidt klassieke galactosemie tot geelzucht, leverfalen en nierfalen, infecties, de oogziekte staar en tot overlijden. Een dieet geeft snel verbetering. Ondanks goede behandelingen kan klassieke galactosemie tot ontwikkelingsachterstand leiden en bij meisjes ook tot verminderde vruchtbaarheid.

*Synoniemen:*

Galactose-1-fosfaat uridyltransferase deficiëntie

GALT-deficiëntie

Galactosemia

*Aantal in NL:* gemiddeld 3 tot 4 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslang streng galactosebeperkt dieet, met vermijding van melk(producten), met sterke verbetering in uitkomst.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en ogen door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist.

# Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (LCHADD)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden als energiebron. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan, wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid en bewustzijnsverlies. Ook kunnen spieren hartspierproblemen ontstaan.

*Synoniemen:*

LCHAD

LCHAD deficiency

Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 kind per jaar.

*Behandeling:*

- Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten met daarmee vaak goede uitkomsten.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, hartfunctie en dieet door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.



# Maple syrup urine disease (**MSUD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van de aminozuren leucine, isoleucine en valine verstoord is. Onbehandeld kan zowel de urine van het kind, als het kind zelf wat zoetig ruiken. Niet tijdige behandeling leidt tot overgeven, bewustzijnsverlies, ernstige ontwikkelingsachterstand en overlijden. Ontsporingen komen met name door vasten, infectie en/of koorts.

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 kind per twee jaar.

## *Behandeling:*

- Levenslang eiwitbeperkt dieet en een aminozuren-preparaat met soms medicatie. Goede uitkomsten met behandeling, waarbij overwogen kan worden de behandeling met een eiwitbeperkt dieet en aminozuur-preparaat te vervangen door een levertransplantatie.
- Regelmatige controle door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist op ontwikkeling, groei, dieet en laboratoriumonderzoek.
- Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen de kinderen uit voorzorg een verder aangepast dieet, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.

# Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij midden lange keten vetzuren niet kunnen worden gebruikt als energiebron. Problemen ontstaan bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan, wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies en uiteindelijk overlijden.

*Synoniemen:*

MCAD

Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

*Aantal in NL:* gemiddeld 15 tot 20 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten door extra voedingen met daarbij goede uitkomst.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

# Methylmalon acidemie (MMA)

Erfelijke stofwisselingsziekte van het enzym methyl-malonyl CoA mutase (MCM). Een pasgeborene met MMA kan vanaf de geboorte suf en slap zijn en overgeven. Klachten worden met name uitgelokt door vasten, infectie en/of koorts. MMA leidt met name tot problemen in de hersenen en nieren. Behandeling van de ziekte verkleint de kans op problemen. Zonder behandeling kunnen patiënten uiteindelijk overlijden. Bij een afwijkende hielprikuitslag voor MMA kunnen ook andere oorzaken spelen. Vaak is alleen sprake van een goed behandelbaar vitamine B12-tekort en niet zozeer van de methylmalonyl CoA mutase deficiëntie.

## *Synoniemen:*

Methylmalon acidurie

Organische acidemie-MMA

Methylmalonyl CoA mutase deficiëntie (MCM)

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 tot 2 kinderen per jaar.

## *Behandeling:*

- Levenslang eiwitbeperkt dieet, medicijnen/vitamines, aminozurenpreparaat. Orgaan- (met name lever-) transplantatie kan nodig zijn.
- Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen kinderen een verder aangepast dieet en medicatie.
- Controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een kinder nefroloog en een diëtist en door met laboratoriumonderzoek.

## 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij bepaalde eiwitten met het aminozuur leucine onvoldoende worden afgebroken. Dit kan leiden tot stuipen, ontwikkelingsachterstand en bewustzijnsverlies. De meeste kinderen hebben echter alleen klachten als ze ziek worden door andere oorzaken, zoals infecties.

*Synoniemen:*

MCC deficiëntie

3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 tot 2 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- De meeste kinderen hebben alleen een dieetadvies nodig bij ziekte. Heel soms is een eiwitbeperkt dieet en medicatie nodig. De uitkomsten zijn daarmee goed.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

# Mucopolysaccharidose type 1 (MPS I)

Erfelijke stofwisselingsziekte die veroorzaakt wordt door een deficiëntie van het enzym alfa-L-iduronidase (IDUA). Deze enzymdeficiëntie leidt tot een stapeling van de glycosaminoglycanen (GAGs) heparan- en dermatansulfaat in de lysosomen. Er zijn verschillende varianten van MPS I. Patiënten met de ernstige vorm hebben in het eerste levensjaar steeds ernstiger lichamelijke klachten en vanaf de leeftijd van ongeveer 2 jaar een progressieve hersenziekte. Zonder behandeling worden zij niet ouder dan 20 jaar.

## *Synoniemen:*

Syndroom van Hurler

Syndroom van Hurler-Scheie

Syndroom van Scheie

*Aantal in NL:* 1 tot 4 kinderen per jaar.

## *Behandeling:*

- De behandeling van kinderen met het MPS I ernstige fenotype is een stamceltransplantatie vóór de leeftijd van 2,5 jaar en bij voorkeur in de eerste 6 levensmaanden, met dan een goede uitkomst.
- Kinderen met een milder MPS I fenotype krijgen enzymvervangende therapie.

# Multiple CoA carboxylase deficiëntie (MCD)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij eiwitten uit de voeding niet goed kunnen worden omgezet in bruikbare stoffen. Dit kan leiden tot uitdroging, bewustzijnsverlies, huidafwijkingen, kaalheid, neurologische problemen, epilepsie en afweerstoornissen.

*Synoniemen:*

Holocarboxylase synthetase deficiëntie (HCS)

Multiple Carboxylase deficiëntie

*Aantal in NL:* heel erg zeldzaam.

*Behandeling:*

- Levenslange toediening van biotine (vitamine H), soms aangevuld met een eiwitbeperkt dieet. Over de behandelingsresultaten zijn heel weinig Nederlandse gegevens beschikbaar.
- Regelmatig controle van groei en ontwikkeling door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

# Phenylketonurie (PKU)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur phenylalanine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot ernstige ontwikkelingsachterstand, epilepsie, spasticiteit en gedragsproblemen.

*Synoniemen:*

Hyperfenylalaninemie

Fenylketonurie

Phenylketonuria

*Aantal in NL:* gemiddeld 12 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslang streng eiwitbeperkt dieet met aminozurenpreparaat en in sommige gevallen medicatie met in alle gevallen een goede uitkomst.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

# Propion acidemie (PA)

Erfelijke stofwisselingsziekte van het enzym propionyl-CoA carboxylase (PCC) dat niet goed werkt. Een kind met PA kan vanaf de geboorte suf en slap zijn en overgeven. Klachten worden uitgelokt door met name vasten, infectie en/of koorts. PA kan leiden tot met name problemen in de hersenen en hartfunctiestoornissen. Zonder behandeling zullen patiënten uiteindelijk overlijden.

*Synoniemen:*

Propionacidurie

Organische acidemie-PA

Propionyl-CoA carboxylase deficiëntie (PCC)

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 kind per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslang eiwitbeperkt dieet, medicijnen/vitamines, aminozurenpreparaat. Levertransplantatie kan onderdeel van de behandeling zijn en nodig zijn voor een betere uitkomst.
- Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen kinderen een aangepast dieet en meer medicatie.
- Controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een kindercardioloog en een diëtist en door laboratoriumonderzoek.



# Tyrosinemie type I (TYR-I)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur tyrosine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot problemen in de ontwikkeling, leverfunctiestoornissen, nierproblemen, zenuwaandoeningen, leverkanker en overlijden.

*Synoniemen:*

Tyrosinemia type I

Hereditary tyrosinemia

Hepatorenal tyrosinemia

*Aantal in NL:* gemiddeld 1 kind per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslang medicatie en eiwitbeperkt dieet en aminozurenpreparaat met daarbij een goede uitkomst.
- Zelden is levertransplantatie noodzakelijk.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, dieet, lever en nierfunctie door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist.

# Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCADD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden voor energie. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid en bewustzijnsverlies. Ook kunnen spier- en hartproblemen ontstaan.

*Synoniemen:*

VLCAD

Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

*Aantal in NL:* gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten door extra voedingen ofwel een dieet met extra koolhydraten en speciale vetten met daarbij goede uitkomsten.
- Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, hartfunctie, ogen en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist, een oogarts en een cardioloog en door laboratoriumonderzoek.

# Adrenogenitaal syndroom (AGS)

Aangeboren, levensbedreigende erfelijke stoornis in de hormoonproductie van de bijnieren. De bijnier is een heel kleine structuur gelegen boven op de nier. De afwijking leidt tot een tekort aan cortisol, vaak ook een tekort aan aldosteron en een overproductie van mannelijke hormonen uit de bijnier. Bij pasgeborenen dreigt buitensporig zoutverlies, met als gevolg waterverlies en uitdroging.

Meisjes hebben bij de geboorte in verschillende mate vermannelijking van de uitwendige genitaliën.

Vroegtijdige behandeling kan ernstige ontregeling van de water- en zouthuishouding voorkomen.

*Synoniemen:*

Congenitale bijnierhyperplasie

Congenital adrenal hyperplasia (CAH)

*Aantal in NL:* gemiddeld 10 tot 15 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslang innemen van cortisolpreparaten.
- Vaak is ook medicatie nodig om zoutverlies tegen te gaan.

# Congenitale hypothyreoïdie (CH)

CH is een groep van ziekten die gemeenschappelijk hebben dat de schildklier onvoldoende schildklierhormoon (thyroxine, T<sub>4</sub>) aanmaakt. CH is meestal blijvend en in de meeste gevallen niet erfelijk. T<sub>4</sub> speelt een belangrijke rol in de regulering van de stofwisseling, en is tevens onmisbaar voor groei en ontwikkeling. Gebrek aan T<sub>4</sub> op jonge leeftijd heeft een negatieve invloed op de hersenontwikkeling, met risico op blijvende verstandelijke en motorische beperkingen. Vroegtijdige behandeling met T<sub>4</sub> kan dit (vrijwel) geheel voorkomen.

*Synoniem:*

CHT

*Aantal in NL:* alle vormen van CH samen gemiddeld 70 tot 90 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Levenslang dagelijks tabletten met thyroxine innemen.
- Bij opgroeiende kinderen dient de dosis regelmatig aangepast te worden.
- Regelmatig bloedonderzoek en controle door een kinderarts.

# Sikkelcelziekte (SZ)

Erfelijke, autosomaal recessief overervende afwijking aan hemoglobine. Tijdens infecties, uitdroging of koude leidt deze tot vormafwijkingen van de rode bloedcellen (sikkelcellen), waardoor kleine haarvaten verstopt kunnen raken (crises). Gevolg is hevige bot- en buikpijnen en infarcering van vitale organen (hersenen, longen). Verhoogde kans op ernstige infecties doordat de milt niet goed werkt (functionele asplenie). Door versnelde bloedafbraak ontstaat bloedarmoede.

## *Synoniemen:*

Sikkelcelanemie

Erfelijke bloedarmoede

Sickle cell disease

Drépanocytose

*Aantal in NL:* gemiddeld 35 kinderen per jaar.

## *Behandeling:*

- Pijnstillende middelen, extra vocht en antibiotica.
- Medicatie om crises te verminderen (hydroxyureum).
- Soms zijn bloedtransfusies nodig.
- Leefregels als genoeg slapen en goede hygiëne.

## **Dragerschap sikkelcelziekte**

*(nevenbevinding; zie ook blz. 38)*

Dragers van sikkelcelziekte zijn zelf niet ziek en worden ook niet ziek. Informatie over dragerschap is van belang voor ouders van het kind in verband met een eventuele volgende kinderwens.

Indien uit aanvullend bloedonderzoek blijkt dat beide ouders drager van sikkelcelziekte zijn, dan is de kans 25 procent dat een volgend kind sikkelcelziekte heeft.

Ouders kunnen op het moment van de hielprik aangeven of zij informatie over dragerschap van sikkelcelziekte bij hun kind wel of niet willen ontvangen.

Met de hielprikscreening worden gemiddeld ruim 800 dragers van sikkelcelziekte per jaar gevonden.

# Thalassemieën

## Algemene informatie

Meer dan 95 procent van het totale hemoglobine bij volwassenen bestaat uit hemoglobine A<sub>1</sub> (HbA<sub>1</sub>). HbA<sub>1</sub> bestaat uit twee alfa- en twee bèta-globineketens. Bij een alfa- of bèta-thalassemie is de productie van respectievelijk de alfa- of bèta-globineketen verminderd of afwezig. Het zijn autosomaal recessief overervende ziekten.

## Alfa-thalassemie

Erfelijke ziekte waarbij onvoldoende alfa-ketens geproduceerd worden. Kinderen hebben direct na de geboorte een matige bloedarmoede. Er zijn 4 genen verantwoordelijk voor de productie van alfa-globineketens.

- *1 of 2 genen ontbreken*: dit zijn dragers van alfa-thalassemie. Gaat gepaard met geen of milde bloedarmoede.
- *3 genen ontbreken*: **HbH-ziekte; hierop richt de screening zich**. Gaat gepaard met matige bloedarmoede.
- *4 genen ontbreken*: dit is in het algemeen niet met het leven verenigbaar. De pasgeborenen overlijden vaak vóór of kort na de geboorte (hydrops foetalis).

Aantal in NL:

HbH-ziekte gemiddeld 5 kinderen per jaar.

Behandeling:

- Het geven van foliumzuur.
- Het geven van incidentele bloedtransfusie bij acute Hb-daling.

### **Bèta-thalassemie**

Erfelijke ziekte waarbij onvoldoende of geen bèta-ketens geproduceerd worden. Vanaf ongeveer de derde levensmaand ontstaat een progressieve, ernstige bloedarmoede die levensbedreigend kan zijn.

Er zijn 2 genen verantwoordelijk voor de productie van bèta-globineketens.

- *1 gen ontbreekt*: thalassemie minor, of dragerschap bèta-thalassemie. Gaat gepaard met geen of milde bloedarmoede.
- *2 genen ontbreken*: **thalassemie major (TM); hierop richt de screening zich**. Gaat gepaard met ernstige bloedarmoede.

De gevolgen van een bèta-thalassemie kunnen de eerste levensmaanden gemaskeerd worden door het dan nog aanwezige foetaal hemoglobine. Dit bevat in plaats van bèta-ketens gamma-ketens.



*Aantal in NL:*

Ernstige beta-thalassemie major: gemiddeld 2 tot 5 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Chronisch bloedtransfusieschema (elke 3 weken) en orale ontijzeringsmedicatie.
- Dagelijks foliumzuur.
- Indien de patiënt bloedtransfusie-afhankelijk is, wordt stamceltransplantatie overwogen.

# Cystic fibrosis (CF)

Erfelijke ziekte waarbij op diverse plaatsen in het lichaam dikker en taaier slijm wordt aangemaakt dan normaal. Dit dikke en taaie slijm zorgt voor problemen in de luchtwegen (hoesten, benauwdheid) en in het maagdarmkanaal (slecht groeien door gestoorde vetvertering, obstipatie). Soms leidt dit ook tot beschadiging van de lever, het vol zitten van de neusbijholten, suikerziekte en bij de meeste mannen tot onvruchtbaarheid. Vroege behandeling kan helpen om de meeste problemen te voorkomen of te verminderen.

*Synoniem:*

Taaislijmziekte

*Aantal in NL:* gemiddeld 25 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Medicijnen die de oorzaak van CF behandelen: CFTR modulators die, afhankelijk van de gevonden afwijkingen in de CF-genen, kunnen worden voorgeschreven en die het basisprobleem van CF in alle cellen aanpakken.
- Medicijnen die symptomen behandelen, zoals antibiotica, alvleesklierenzymen of laxantia.
- Een calorierijk dieet en intensieve fysiotherapie.
- Regelmatig controle door een gespecialiseerd kinderlongarts en een CF-behandelteam.

**NB** In de hielprikscreening wordt gezocht naar kinderen met de ziekte cystic fibrosis en niet naar kinderen met dragerschap van CF. Toch wordt af en toe een drager van CF gevonden. Bij de ziekte CF heb je twee afwijkende CF-genen; een drager van CF heeft maar één afwijkend CF-gen. Draggers van CF worden, net zoals kinderen met een vermoeden op de ziekte CF, verwezen naar de kinderlongarts om CF helemaal uit te sluiten. De meeste dragers van CF worden in de hielprikscreening niet gevonden.

# Severe combined immunodeficiency (SCID)

Ernstige ziekte van het immuunsysteem (afweersysteem). Bij SCID kunnen afweercellen zich niet goed ontwikkelen. Daardoor ontstaan infecties in bijvoorbeeld de longen, het maag-darmkanaal en de huid. Meestal beginnen de infecties in de eerste maanden na de geboorte. De infecties kunnen voor kinderen met SCID levensbedreigend zijn. Zonder behandeling kunnen kinderen met SCID al in het eerste levensjaar overlijden.

*Synoniemen:*

Severe combined immunodeficiency  
Ernstige gecombineerde afweerstoornis

*Aantal in NL:* gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- De behandeling is een stamceltransplantatie. Met een passende donor is SCID te genezen.
- Voor die tijd moeten infecties zoveel mogelijk worden voorkomen.
- Soms zijn andere behandelingen mogelijk, bijvoorbeeld genterapie.
- Vaccinaties altijd in overleg met de kinderarts.

# Spinale musculaire atrofie (SMA)

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een ernstige spierziekte. Kinderen kunnen aan de ziekte overlijden. De oorzaak van SMA is een defect in het zogeheten SMN1-gen, wat resulteert in een groot tekort aan SMN-eiwit. Het gevolg is dat zenuwcellen in het ruggenmerg verloren gaan. Dit leidt tot krachtsverlies en verlamming.

*Synoniemen:*

Spinale spieratrofie

Ziekte van Werdnig-Hoffmann en ziekte van Wohlfart-Kugelberg-Welander (beide een bepaald type SMA)

*Aantal in NL:* gemiddeld 15 tot 20 kinderen per jaar.

*Behandeling:*

- Medicijnen, die de ziekte remmen waardoor zoveel mogelijk spierkracht behouden kan blijven.
- Onder controle blijven bij de kinderneuroloog.

## Nevenbevindingen

In dit boekje worden de ziekten beschreven waarop de hielprikscreening gericht is. Soms echter wordt door de gebruikte laboratoriumtest ook een ziekte of erfelijke aanleg gevonden waar niet specifiek naar wordt gezocht. We spreken dan van een nevenbevinding.

De nevenbevindingen in de hielprikscreening zijn:

- Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2) (*zie blz. 10*).
- Dragerschap sikkelcelziekte (*zie blz. 30*).



Dit is een publicatie van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu**

[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

[www.pns.nl](http://www.pns.nl)

juni 2022

*De zorg voor morgen* begint vandaag