



SCAD

Wat is SCAD?

SCAD is een stofwisselingsziekte waarbij kleine vetzuren niet goed afgebroken kunnen worden om op deze manier energie vrij te kunnen maken uit vetten.

Hoe wordt SCAD ook wel genoemd?

SCAD is een afkorting voor Short-Chain-AcylCoA-Dehydrogenase deficiëntie. De term short chain verwijst naar de kleine vetzuren, ook wel korte keten vetzuren genoemd. De term acyl verwijst naar de vetzuren. De term dehydrogenase geeft aan dat het om een eiwit gaat dat deze vetzuren afbreekt. Deficientie geeft aan dat er een tekort is aan SCAD.

Een andere naam die ook gebruikt wordt is butyryldehydrogenase deficiëntie. Het enzym SCAD wordt namelijk ook wel butyryldehydrogenase genoemd.

Andere termen die ook wel gebruikt worden zijn ACADS.

Hoe vaak komt SCAD voor bij kinderen?

SCAD is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak SCAD voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat deze ziekte bij een op de 40.000 tot 100.000 pasgeborenen voorkomt.

Bij wie komt SCAD voor?

SCAD is al vanaf de geboorte aanwezig. Een deel van de kinderen met een SCAD heeft ook al vanaf de geboorte problemen. Bij andere kinderen ontstaan de problemen pas op latere leeftijd. Er zijn ook mensen die pas op volwassen leeftijd de eerste klachten krijgen.

Zowel jongens als meisjes kunnen SCAD krijgen.

Wat is de oorzaak van SCAD?

Tekort aan enzym

Kinderen met SCAD missen een belangrijk enzym in de mitochondrieën. De mitochondrieën zijn de energiefabriekjes van de lichaamscellen. In deze mitochondrieën worden vetten afgebroken om er energie uit vrij te maken. Hiertoe worden de vetten in steeds kleinere stukjes geknipt. Zo worden van lange vetten, middellange vetten gemaakt door het enzym LCAD. Van middellange vetten worden korte keten vetten gemaakt door het enzym MCAD. Het enzym SCAD maakt tot slot uit deze kleine vetten nog kleiner stofjes die omgezet kunnen worden in glucose.

Overmaat aan kleine vetten

Door het tekort aan SCAD ontstaat er in de mitochondrieën een overmaat aan kleine niet afgebroken vetten. Een van de vetten heeft butyrylCoA. Deze vetten komen ook in het bloed terecht. Deze vetten worden ook wel vetzuren genoemd omdat ze het bloed zuur maken. De overmaat aan butyrylCoA wordt omgezet in ethylmalonzuur wat in de urine terecht komt.

Fout in het erfelijk materiaal

Het tekort aan het stofje SCAD wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Deze fout ligt op het zogenaamde 12^e chromosoom. Er ontstaat pas een tekort aan SCAD wanneer op beide chromosomen 12 een fout op dezelfde plek wordt gevonden.

Bij de meeste mensen komen een van de twee bekende foutjes in dat gen voor waarbij er een lettertje in het DNA veranderd is in een ander lettertje. Deze foutjes worden 625G->A en 511 C-> T genoemd.



Problemen tijdens niet eten

Ons lichaam kan verschillende stofjes gebruiken om energie vrij te maken die de lichaamscellen nodig hebben. Meestal wordt glucose of suiker hiervoor gebruikt. Dit suiker kan uit de voeding komen, of worden vrijgemaakt uit glycogeen of uit het eiwit. Wanneer er een tijdje niet gegeten wordt, dan kan het nodig zijn dat er ook energie uit vetten wordt vrij gemaakt. Kinderen met een SCAD kunnen dit niet goed. Daarom komen kinderen met een SCAD met name in de problemen wanneer zij lange tijd niet iets eten bijvoorbeeld tijdens een periode van ziek zijn of gedurende een lange nacht.

Wat zijn de verschijnselen van SCAD?

Grote variatie

Er bestaat een grote variatie tussen de verschillende kinderen met SCAD. Sommige kinderen hebben veel symptomen van SCAD, andere hebben maar weinig symptomen. Sommige kinderen en volwassenen hebben maar zo weinig symptomen dat bij hen de diagnose niet eens gesteld is.

Verslechtering tijdens niet eten

Kinderen met een SCAD kunnen meer klachten krijgen in een periode waarin zij lange tijd geen eten binnen krijgen en dus hun vetten nodig hebben om er energie uit vrij te maken.

Spierzwakte

Kinderen met SCAD hebben vaak weinig kracht in hun spieren. Baby's voelen daardoor slap aan in hun spieren. Vaak hebben ze moeite om hun hoofd overeind te houden. Het leren rollen, zitten, staan en lopen gaat moeilijk. De spieren van het gezicht zijn vaak ook slap. Daardoor hebben kinderen met een SCAD vaak een droevig gezicht.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met een SCAD ontwikkelen zich vaak trager dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen dan andere kinderen zonder SCAD. Ook gaan ze vaak op latere leeftijd lachen, geluidjes maken en praten.

Epilepsie

Kinderen met een SCAD hebben vaak last van epilepsie. Verschillende soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen.

Gedragsproblemen

Bij kinderen met een SCAD komen vaker gedragsproblemen voor.

Klein hoofd

Bij een deel van de kinderen met een SCAD groeit het hoofdje niet zo goed als zou moeten. Het hoofdje blijft relatief klein ten opzichte van de rest van het lichaam.

Vermoeidheid

Kinderen met een SCAD zijn vaak vermoeid. Ze hebben weinig energie om te bewegen.

Slecht eten

Kinderen met een SCAD zijn vaak slechte eters. Ook spugen ze gemakkelijk.

Slecht groeien



Kinderen met een SCAD groeien vaak slecht. Ze blijven klein van lengte en licht van gewicht.

Problemen met het hart

Een klein deel van de kinderen met SCAD heeft problemen met het functioneren van het hart. Het hart is immers ook een spier. Het hart heeft veel moeite om het bloed rond te pompen. Hierdoor zijn kinderen vaak vermoeid en hebben ze weinig energie. Ook kunnen hartritme problemen voorkomen.

Verkromming van de wervelkolom

Bij kinderen met een SCAD zijn vaak de rugspieren ook zwakker. Hierdoor kan er gemakkelijk een verkromming van de wervelkolom ontstaan. Deze verkromming wordt een scoliose genoemd. Een scoliose heeft vaak een negatieve invloed op het zitten, staan en lopen, kan zorgen voor problemen met de ademhaling of pijnklachten veroorzaken.

Vergroeiing van de gewrichten

Als gevolg van de spierzwakte kunnen kinderen met een SCAD minder goed hun armen en benen bewegen. Hierdoor kunnen gewrichten in een bepaalde stand vast groeien en daardoor minder goed bewogen worden.

Hoe wordt de diagnose SCAD gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind en de bevindingen bij onderzoek kan vermoed worden dat er sprake is van een stofwisselingsziekte. Nader onderzoek zal nodig zijn om te bepalen van welke stofwisselingsziekte sprake is.

Bloedonderzoek

Bij pasgeborenen met SCAD is de zuurgraad in het bloed vaak lager dan gebruikelijk. Kinderen met een SCAD hebben een normale suikergehalte in het bloed, dit in tegenstelling tot kinderen met een MCAD of LCAD.

Urineonderzoek

In urineonderzoek kunnen aanwijzingen gevonden worden dat er sprake is van SCAD. Vaak zijn dan de stofjes ethylmalonzuur, methylsuccinaat, butyrylglycine en butyrylcarnitine verhoogd in de urine.

DNA-onderzoek

De diagnose SCAD kan bevestigd worden met DNA-onderzoek door onderzoek van bloed. In het DNA kan dan een foutje worden aangetoond.

Spierbiopt

Wanneer bij kinderen met een SCAD een stukje uit een spier gehaald wordt om dit onder de microscoop te bekijken, dan valt op dat er in deze spiercellen vetbolletjes te zien zijn.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een scan van het hoofd gemaakt worden om te kijken of er in de hersenen afwijkingen gevonden worden die de ontwikkelingsachterstand kunnen verklaren.



Vaak worden bij kinderen met een SCAD geen afwijkingen gezien. Soms worden afwijkingen gezien op de plaats waar de zenuwbanen lopen, deze plaats in de hersenen wordt de witte stof genoemd.

Hoe wordt SCAD behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die SCAD kan genezen. De behandeling is erop gericht om problemen als gevolg van SCAD zo veel mogelijk te voorkomen.

Regelmatig eten

Het is belangrijk dat kinderen met een SCAD regelmatig blijven eten, zodat het niet nodig is om vette af te breken. Daarom wordt geadviseerd regelmatig te eten en ook 's avonds en voor het slapen gaan te eten.

Wanneer kinderen niet kunnen eten omdat ze bijvoorbeeld ziek zijn, dan is het verstandig dat ze in een ziekenhuis tijdelijk een infuus krijgen met suikerwater zodat ze die suiker kunnen gebruiken om energie uit vrij te maken.

Medicijnen

Kinderen met SCAD worden soms behandeld met het stofje carnitine. Carnitine zorgt er voor dat het enzym SCAD beter kan functioneren. Soms wordt ook riboflavine (vitamine B2) gegeven.

Kinderen met epilepsie worden behandeld met medicijnen die nieuwe epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Aan kinderen met SCAD wordt liever niet het medicijn Valproaat (Depakine ®) gegeven omdat dit een negatieve invloed op de werking van de mitochondrieën kan hebben.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen en begeleiding geven om de ontwikkeling van kinderen met een SCAD te stimuleren.

Logopedie

Een logopediste kan advies en begeleiding geven bij problemen met slikken of problemen met praten.

Revalidatie

De revalidatiearts begeleidt kinderen met een SCAD, coördineert de verschillende therapieën en kan samen met de ergotherapeut advies geven over hulpmiddelen die het functioneren van kinderen met een SCAD kunnen ondersteunen.

Begeleiding

Ouders van een kind met SCAD hebben vaak behoefte aan begeleiding en ondersteuning. Deze kunnen ze krijgen van de behandelaren. Ook een psycholoog of een maatschappelijk werkende kunnen ondersteuning geven.

Via de Nederlandse vereniging van stofwisselingsziekten kunnen ouders in contact komen met andere ouders. Ook is het mogelijk een oproepje te plaatsen op het forum van deze site om in contact te komen met andere ouders die een kind met een SCAD hebben.



Wat betekent SCAD voor de toekomst?

Voorkomen symptomen

Het is voor kinderen met een SCAD belangrijk om problemen als gevolg van SCAD te voorkomen door regelmatig te zorgen dat ze eten. Op deze manier kunnen problemen zo veel mogelijk voorkomen worden.

Beperkingen

Kinderen die beperkingen hebben opgelopen als gevolg van SCAD zullen deze problemen meestal houden. De problemen kunnen geleidelijk aan ook toenemen. Het tempo waarin dit toeneemt kan enorm variëren. Door regelmatig te zorgen dat er gegeten wordt, kan dit tempo vertraagd worden.

Levensverwachting

Bij kinderen met een ernstige vorm van SCAD kan de levensverwachting verkort zijn. Kinderen komen dan te overlijden als gevolg van een longontsteking of problemen met het hart.

Bij kinderen met een milde vorm van SCAD is de levensverwachting meestal niet verkort.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om zelf ook SCAD te hebben?

SCAD is een erfelijke ziekte. SCAD erft zogenaamd autosomaal recessief over. Dit houdt in dat iemand pas SCAD krijgt wanneer beide chromosomen een fout bevatten. Vaak zijn vader en moeder drager van deze fout in het erfelijk materiaal zonder dat zij zelf klachten hebben. Dit komt omdat ze naast een chromosoom met een fout, nog een ander chromosoom hebben zonder fout wat zorgt voor de aanmaak van voldoende SCAD.

De kans dat een broertje of zusje ook SCAD krijgt, is maximaal 25%. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Links

www.stofwisseling.nl

(Nederlandse vereniging van stofwisselingsziekten)

Referenties

1. van Maldegem BT, Duran M, Wanders RJ, Niezen-Koning KE, Hogeveen M, Ijlst L, Waterham HR, Wijburg FA. Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (SCADD): relatively high prevalence in the Netherlands and strongly variable phenotype; neonatal screening not indicated Ned Tijdschr Geneeskd. 2008;152:1678-85
2. van Maldegem BT, Duran M, Wanders RJ, Niezen-Koning KE, Hogeveen M, Ijlst L, Waterham HR, Wijburg FA. Clinical, biochemical, and genetic heterogeneity in short-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency. JAMA. 2006;296:943-52.

Laatst bijgewerkt: 14 september 2008

Auteur: J.H. Schieving