



## MCAD

### **Wat is MCAD?**

De afkorting MCAD staat voor Medium-Chain Acyl CoA Dehydrogenase-Deficientie. MCAD is een stofwisselingsziekte waarbij een goede vetverbranding niet mogelijk door het ontbreken van bovengenoemd enzym.

### **Hoe wordt MCAD ook wel genoemd?**

Andere namen voor MCAD zijn: ACADM Deficiëntie, MCADD of Midden-keten Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie

### **Hoe vaak komt MCAD voor?**

MCAD komt in Nederland bij één op de 10.000 tot 15.000 kinderen voor.

### **Bij wie komt MCAD voor?**

Zowel jongens als meisjes kunnen een MCAD hebben. De meeste kinderen met een MCAD die niet behandeld worden krijgen voor hun 5 e levensjaar klachten.

### **Waar wordt MCAD door veroorzaakt?**

#### *Fout in erfelijk materiaal.*

MCAD wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, het DNA. Door de fout in het DNA wordt er onvoldoende van het enzym MCAD aangemaakt.

#### *Tekort aan enzym*

Het enzym MCAD is nodig voor het afbreken van middellange keten vetten tot kleinere vetten. Deze kleinere vetten kunnen worden omgezet in energie, dit gebeurt in de energiefabriekjes van de cellen: de zogenaamde mitochondriën. Met deze energie kunnen de cellen in leven blijven.

#### *Brandstof*

Lichaamscellen kunnen hun energie uit grofweg drie stofjes halen: uit glucose, uit glycogeen en uit vet. In eerste instantie zullen de lichaamscellen glucose gebruiken voor hun energievoorziening. Wanneer de glucose op is, zullen ze glycogeen gaan gebruiken. Wanneer ook de glycogeenvoorraad op is, zullen vetten verbrand gaan worden om energie voor de cellen te krijgen. Dit laatste is niet goed mogelijk bij kinderen met een MCAD. Wanneer de glycogeenvoorraad is, kan de vetvoorraad niet goed worden aangesproken en ontstaat een glucosetekort.

#### *Hersencellen*

Hersencellen hebben voortdurend glucose nodig om te kunnen functioneren. Ze kunnen niet goed gebruik maken van andere stoffen voor hun energie voorziening. Wanneer de hersenen geen glucose krijgen zullen zijn na korte tijd beschadigd raken door energiegebrek. Wanneer de beschadiging zeer ernstig is kunnen de hersencellen afsterven als gevolg van het glucose en energiegebrek.



## **Wat zijn de verschijnselen van MCAD?**

### *Moehaid*

Kinderen met een MCAD krijgen meestal pas problemen tijdens inspanning of tijdens een infectie. Maar ook buiten deze periodes kunnen kinderen met MCAD klachten hebben die niet altijd als zodoende worden herkend. Veel kinderen met een MCAD zijn snel vermoeid, kunnen niet zich niet lang achtereen inspannen, krijgen snel spierpijn. Ook kunnen kinderen met een MCAD gemakkelijker overgewicht krijgen omdat zij eenmaal opgeslagen vet niet goed kunnen afbreken.

### *Vasten*

Kinderen met MCAD krijgen pas grote problemen als gevolg van hun ziekte wanneer ze niet voortdurend glucose toevoer krijgen. Dit gebeurt bijvoorbeeld tijdens vasten of tijdens een periode met veel braken waarin geen voeding wordt binnen gehouden. Ook tijdens een infectie wanneer het lichaam veel extra energie nodig heeft is een verhoogde glucosetoevoer nodig.

Het lichaam kan heel even glucose maken uit de glycogeenvoorraad om in glucose te blijven voorzien. Wanneer de glycogeenvoorraad uitgeput is moet de vetvoorraad aangesproken worden. Dit laatste proces verloopt onvoldoende goed bij kinderen met MCAD.

### *Glucose tekort*

De verschijnselen die kinderen met MCAD krijgen zijn de verschijnselen van glucose tekort. Eerst worden kinderen bleek en klam, hebben ze erg veel behoefte aan eten en kunnen ze zich zelf agressief gedragen. Wanneer er geen glucose aangevoerd wordt, zullen de kinderen geleidelijk aan steeds suffer worden en uiteindelijk in coma raken.

### *Hersensbeschadiging*

De hersenen hebben voortdurend glucose nodig om te kunnen functioneren. Wanneer ze onvoldoende glucose krijgen, zullen de hersencellen beschadigd raken. Als gevolg van deze beschadiging kunnen delen van de hersenen niet meer goed functioneren en zullen bepaalde hersenfuncties uitvallen. Een van de eerste problemen die hierdoor ontstaan zijn problemen met zien, maar ook andere functies kunnen uitvallen zoals het bewegen van de armen en benen, het spreken of het geheugen. Ook kunnen epileptische aanvallen ontstaan als gevolg van de hersensbeschadiging.

De uitvalsverschijnselen vallen vaak pas op nadat het kind weer bijgekomen is uit coma indien de aandoening op tijd behandeld is.

### *Overlijden*

Wanneer niet tijdig wordt ontdekt dat een kind MCAD heeft en wanneer niet tijdig gezorgd wordt voor voldoende glucosetoevoer bijvoorbeeld via een infuus, kunnen de hersenen zo ernstig beschadigd raken dat een kind als gevolg van deze hersensbeschadiging komt te overlijden.

## **Hoe wordt de diagnose MCAD gesteld?**

### *Bloedonderzoek*

Op grond van bloedonderzoek kan de diagnose MCAD overwogen. In het bloed wordt in tijden van ziek zijn een lage glucose spiegel gevonden in combinatie met een hoog gehalte aan vetzuren in het bloed. Ook ontbreken ketonen een stofje wat vrijkomt wanneer er vet



verbrand wordt. Wanneer een kind met MCAD niet ziek is, kan het bloedonderzoek vrijwel normaal zijn.

Wanneer er een sterke verdenking bestaat op MCAD kan in het bloed het enzym wat ontbreekt bij MCAD worden bepaald. Ontbreken van dit enzym is bewijzend voor MCAD.

### *Urineonderzoek*

In de ochtendurine van kinderen met MCAD wordt vaak een verhoogd gehalte aan vetzuren gevonden wat wijst in de richting van MCAD.

### *Huidbiopt*

Soms lukt het niet om in bloed goed te bepalen of het enzym MCAD ontbreekt. In dat geval kan de hoeveelheid van dit enzym bepaald worden in huidcellen die verkregen worden door middel van een huidbiopt.

### *DNA-onderzoek*

Ook door middel van bloedonderzoek kan de fout in het DNA worden opgespoord. Tevens zal ook het DNA van de ouders van een kind met MCAD worden onderzocht om te kijken of zij drager zijn van deze ziekte.

## **Hoe wordt MCAD behandeld?**

### *Niet vasten*

Kinderen met MCAD moeten zorgen dat zij niet gaan vasten. Zij moeten regelmatig eten om zo te zorgen voor voldoende glucosetoevoer. Vaak krijgen oudere kinderen 's avonds ook nog een voeding zodat de nachtpauze niet te lang duurt.

De maaltijden van kinderen met MCAD moeten rijk aan glucose zijn en arm aan vetten.

### *Medicijnen*

Levocarnitine is een stofje wat in het lichaam voorkomt en wat zorgt dat de vetzuren makkelijker naar en in de energiefabriekjes (mitochondrieën) vervoerd worden. Dit stofje komt ook in de voeding voor, maar wordt vaak aan kinderen met MCAD gegeven.

Een ander medicijn wat vaak gegeven wordt aan kinderen met MCAD is riboflavine, vitamine B2. Deze vitamine stimuleert de werking van het beetje MCAD-enzym wat nog aanwezig is.

### *Infuus*

Wanneer het een kind niet lukt om voldoende zelf te eten en de glucose spiegel te laag dreigt te worden, zullen kinderen met MCAD naar het ziekenhuis toe moeten komen. Dan krijgen ze glucose via een infuus toegediend zodat er altijd voldoende glucosetoevoer is om problemen te voorkomen. Wanneer zij zelf weer in staat zijn om voldoende te eten, wordt het infuus weer gestopt.

## **Wat betekent MCAD voor de toekomst?**

### *Normaal leven*

Kinderen met een MCAD kunnen in principe een redelijk normaal leven lijden. Wel moeten ze er voor zorgen dat ze altijd voldoende eten en niet gaan vasten of lijnen. Tijdens periodes van ziek zijn of koorts moeten ze extra alert zijn en voldoende eten.



## *Hersenbeschadiging*

Bij kinderen waarbij MCAD pas ontdekt is tijdens een periode van een lage glucose gehalte in het bloed kunnen hersenbeschadiging zijn ontstaan. De duur en de mate waarin glucose tekort gekomen is bepalen de ernst van de schade. Deze schade kan variëren van licht tot heel ernstig. Bij ernstige schade kan het gaan om kinderen die als gevolg van het glucose tekort problemen hebben met voortbewegen, vaak rolstoel gebonden zijn, niet meer goed kunnen zien en kunnen communiceren. Een op de vier kinderen met een ernstige hersenbeschadiging komt te overlijden als gevolg van deze beschadiging. Vroegtijdig opsporen en behandelen van deze aandoening is dus van groot belang.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om MCAD te krijgen?**

### *Erfelijk*

MCAD is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een fout in het DNA op een van de chromosomen. De ouders zelf hebben geen klachten als gevolg van dit dragerschap, ze hebben immers ook nog een chromosoom met niet afwijkend DNA. Hun kinderen kunnen echter in 25% van de gevallen beide chromosomen krijgen met het afwijkende stukje DNA. In dat geval hebben deze kinderen wel de ziekte. Een broertje of zusje van een kind met een MCAD heeft dan 25% kans om de ziekte ook te hebben. Een klinisch geneticus kan hiermee informatie over geven.

### *Hielprik*

Sinds januari 2007 wordt in de hielprik standaard getest op het voorkomen van de aandoening MCAD. Dit betekent dat nu al op hele jonge leeftijd ontdekt kan worden dat kinderen MCAD hebben en dat niet gewacht wordt tot de kinderen de eerste verschijnselen krijgen. Ouders kunnen nu eerder de voorzorgsmaatregelen zoals genoemd onder behandeling treffen.

## **Links en verwijzingen**

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

Laatst bijgewerkt: 29 april 2007

Auteur: JH Schieving