



Positieve neonatale hielprikscreening



Hier leest u wat u te wachten staat als uw kind een positieve uitslag krijgt na een hielprik.

De hielprikscreening

Bij de hielprik nemen we een beetje bloed af uit de hiel van uw kind in de eerste levensweek. Met dit bloed kijken we of uw kind een zeldzame, aangeboren ziekte heeft. De ziektes waar we naar kijken, zijn allemaal ziektes die we nu nog niet kunnen genezen, maar die we wel kunnen behandelen. Om de uitkomst voor kinderen zo goed mogelijk te maken, is het belangrijk dat we zo snel mogelijk starten met behandelen. Dat is de reden dat we de hielprik al zo vroeg doen.

Onterechte positieve uitslag

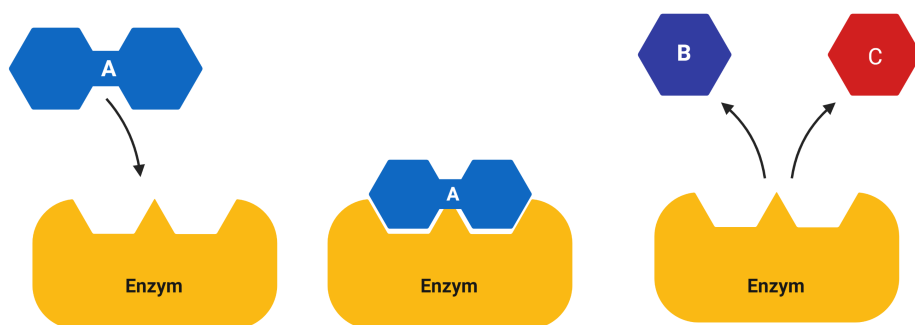
Omdat wij zo min mogelijk kinderen met een stofwisselingsziekte willen missen, zijn er strenge waarden waarbij we verder onderzoek doen. Het kan dat de waarde van de hielprikscreening van uw kind maar een klein beetje afwijkt, maar dat we toch verder onderzoek willen doen. Achteraf kan blijken dat uw kind volledig gezond is. Dit noemen we een ontorechte positieve uitslag.

Wat is een metabole ziekte?

Een *metabole ziekte*, ook wel *stofwisselingsziekte*, is een verzamelnaam voor een heleboel verschillende ziektes. Er zijn er meer dan 1000 bekend. Als uw kind (mogelijk) een metabole ziekte heeft, zegt dit niet meteen iets over hoe de toekomst er voor jullie uit ziet. Zelfs wanneer u weet om welke metabole ziekte het bij uw kind gaat, is het belangrijk dat u weet dat die ziekte vaak erg verschilt in ernst en symptomen. Ook is de ziekte vaak zeldzaam, waardoor soms nog niet alles over de ziekte bekend is.

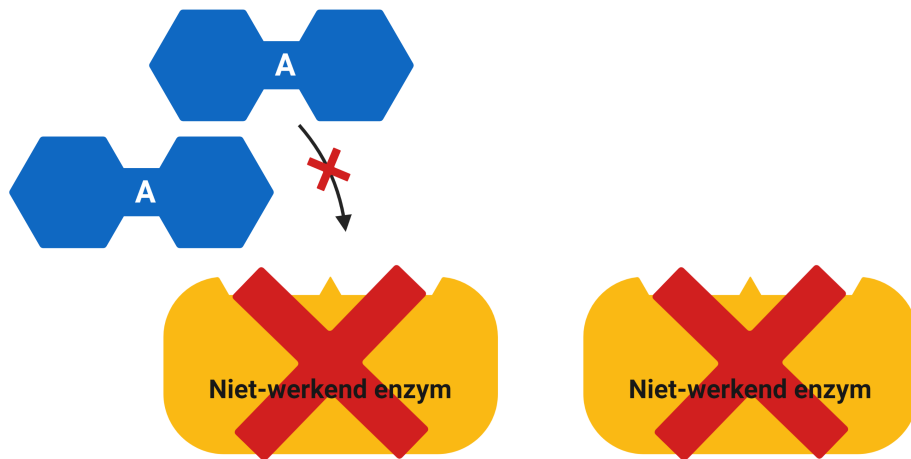
Oorzaak van een metabole ziekte

Bij alle metabole ziektes werkt een hulpstof in het lichaam niet zoals het zou moeten werken. Zo'n hulpstof noemen we ook wel een enzym. Enzymen hebben we nodig in het lichaam om de ene stof (stof A in het plaatje) om te zetten in andere stoffen (stof B en stof C). Als een enzym niet goed werkt, kan er een tekort aan stof B en C ontstaan. Hier kan iemand last van krijgen. Ook kan er teveel van stof A ontstaan, omdat het lichaam dit niet kan omzetten in stof B en C. Dit kan giftig (toxisch) zijn voor het lichaam. Soms kan het toedienen van een co-factor het enzym helpen in zijn werking. Co-factoren zijn vaak vitaminen. Als het lichaam te weinig co-factor maakt, kan dit ook zorgen voor problemen met de werking van een enzym.

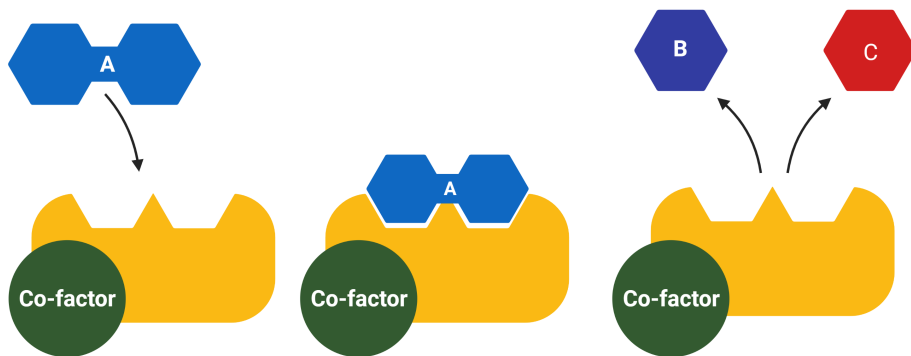


Een werkend enzym knipt stof A in stof B en C.





Als een enzym niet werkt, kan stof A niet geknipt worden. Stof B en C ontstaan hierdoor niet en er kan een teveel aan stof A ontstaan.



Een co-factor helpt het enzym om stof A te knippen. Co-factoren zijn vaak vitamines.



Onderzoek en diagnose

Spoedeisende hulp

Bij een twijfelachtige of positieve hielprikuitslag, vraagt de huisarts u met uw kind naar de spoedeisende hulp te gaan. Dit is niet omdat uw kind acuut gevaar loopt. De spoedeisende hulp is de plek waar we uw kind verder onderzoeken.

Vervolgonderzoek

Op de spoedeisende hulp doen we vervolgonderzoek. Hiermee willen we duidelijkheid krijgen over of uw kind een stofwisselingsziekte heeft. Dit kan door een bloedafname en/of het opvangen van urine. Soms adviseren we ouders om ook bloed af te geven.

Opname

Soms moeten we uw kind toch extra goed in de gaten te houden. Dan nemen we uw kind op. Een van de ouders kan altijd bij het kind blijven overnachten.

Uitslag

Binnen enkele dagen krijgt u telefonisch de uitslag van het onderzoek te horen. Aan de telefoon hoort u ook wat het vervolgplan is en of er nog nieuwe afspraken volgen.

Verder onderzoek

Als u naar de eerste hulp komt voor verder onderzoek, leggen we u uit aan van welke metabole ziekte we denken bij uw kind wordt. De algemeen kinderarts, verpleegkundig specialist metabole ziekten of kinderarts metabole ziekten geeft deze uitleg. Als uw kind direct met een dieet moet starten, bespreekt de diëtist metabole ziekten dit met u.

Contact

- Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten (CLMZ) (010) 704 48 40
- Buiten kantooruren (010) 703 61 57, vraag naar de dienstdoende kinderarts metabole ziekten
- Mail (geen spoed) metaboolcentrum@erasmusmc.nl

Meer informatie?

Voor meer informatie over de metabole ziekte waar we bij uw kind aan denken, kunt u terecht op:

www.stofwisselingsziekten.nl. Dit is de website van de Vereniging Volwassen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS). Hier vindt u ook zorgpaden voor een aantal stofwisselingsziekten.





