

Behandeling van een acute ontregeling bij middellange-ketenvetzuuroxidatiestoornissen

NB. Voor korte achtergrondinformatie en symptomatologie zie pagina 3.

Belangrijk

Patiënten met een middellange-keten vetzuuroxidatiestoornis kunnen niet wachten op triage op de SEH maar moeten direct worden gezien en behandeld. Laagdrempelig overleg met de dienstdoende internist metabole ziekten wordt aanbevolen. Zij zijn bereikbaar via de centrale van het ziekenhuis of via lokaal bekende dienstnummers. Indien uw ziekenhuis geen metabool internist heeft raden we aan te overleggen met een dienstdoend metabool internist van een ander ziekenhuis (zie [centra](#)).

Controleer altijd eerst of de patiënt een persoonlijk noodprotocol bij zich heeft. Indien dit niet het geval is: start direct met onderstaande maatregelen maar controleer tevens z.s.m. of een persoonlijk noodprotocol aanwezig is bij zijn/haar hoofdbehandelaar. Een persoonlijk noodprotocol gaat **ALTIJD** voor onderstaand algemeen noodprotocol. Onderstaand protocol kan worden gevolgd indien geen persoonlijk protocol op korte termijn voorhanden is.

Diagnostiek bij verdenking ontregeling

-Verricht lichamelijk onderzoek, inclusief Glasgow Coma Score en cardiorespiratoire beoordeling. Let op tekenen van uitdroging, koorts, infectie of andere mogelijke uitlokkende factoren

- Bloedonderzoek:
 - Veneuze bloedgas (in ieder geval bicarbonaat)
 - Hb, leucocyten, trombocyten
 - Glucose*, kreatinine, ureum en electrolyten
 - Lactaat, leverenzymen
 - Bij sufheid: ammoniak (ongestuwd, veneus, direct op ijs)
 - Evt. bloed- en urinekweken, CRP
 - EDTA buis en urineportie voor acylcarnitineprofiel weg laten zetten voor latere bepaling op metabool lab
- *Nb. Hypoglycemie is een laat verschijnsel; een normaal glucose is geen reden voor uitstel van behandeling

Behandeling van een ontregeling

-Bij opname/presentatie in het ziekenhuis

1. Overweeg IC opname als de patiënt in shock is of ernstig ziek

2. Bij overgeven, hypoglykemie, slechte orale intake, uitdroging, verminderd bewustzijn en/of metabole acidose:
 - starten met een infuus glucose 10%, 2 ml/kg/uur (reken tenminste 2 liter per 24 uur)
 - bij hypoglykemie: start eerst met bolus 100 ml glucose 20% in 30 min
 - geef 1 liter NaCl 0.9% met kalium per 24 uur op een zijlijn (hoeveelheid afhankelijk van kalium in plasma)
 - controleer frequent glucose, natrium en kalium tijdens infuus
 - demp de koorts, behandel de uitlokkende factor (bijvoorbeeld infectie)
3. Beoordeel de patiënt regelmatig opnieuw, inclusief GCS en lab.

Contra-indicaties (medicatie)

Geen

Achtergrond en symptomen:

Middellange-keten vetzuuroxidatiestoornissen* zijn het gevolg van een enzymdefect waardoor patiënten niet in staat zijn om deze vetzuren af te breken. Het is de groep van meest voorkomende vetzuuroxidatiestoornissen. Bij deze aandoeningen kunnen ernstige ontregelingen optreden die in het meest ernstige geval kunnen leiden tot plotse dood.

Vroege tekenen van ontregeling kunnen subtiel zijn: lethargie, misselijkheid en braken of een algeheel gevoel van "onwelzijn". Hypoglykemie (hypoketotisch!) is een laat verschijnsel en een normale glucosewaarde is daarmee geen reden om behandeling uit te stellen.

Behandelingsdoel is om de afbraak van vetzuren te remmen. Dit gebeurt door toediening van ruime hoeveelheden glucose intraveneus.

(*MCAD deficiëntie, 3-HMG synthase deficiëntie)

Pathofysiologie van een acute ontregeling/aanval

Uitlokkende factoren die kunnen leiden tot een acute ontregeling en/of ernstige complicaties zijn infecties, vasten, overmatig alcohol gebruik, overmatige inspanning, overgeven en diarree.

Een tekort aan glucose leidt tot de afbraak van vrije vetzuren. Dit dient normaal gesproken voor de productie van ketonen als alternatieve bron van energie. Bij middellange keten vetzuur oxidatie stoornissen kan het lichaam geen ketonen produceren.

Bij MCAD deficiëntie remmen de intermediären van de vrije vetzuur afbraak de gluconeogenese. Bovendien zijn ze schadelijk voor de lever en leiden ze tot metabole acidose.

Symptomen bij een acute ontregeling/aanval

- lethargie / algeheel gevoel van onwelzijn
- misselijkheid en braken
- hypoketotische hypoglykemie, metabole acidose
- leverfunctiestoornissen en hepatomegalie
- hyperammoniëmie
- stuipen/trekkingen
- encefalopathie en coma