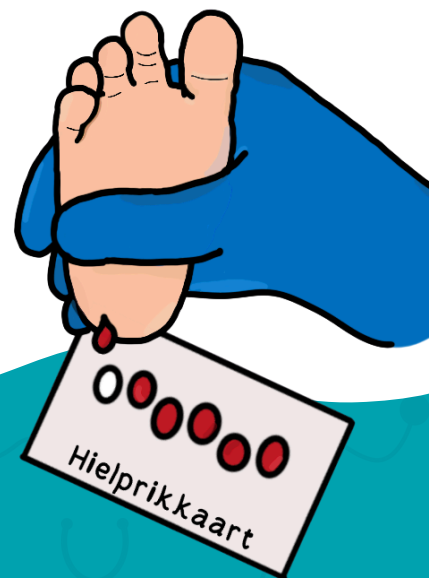


De hielprik - een afwijkende uitslag



# Adrenoleuko- dystrofie (ALD)





Deze folder gaat over een afwijkende hielprik.  
Omdat dit een heel breed onderwerp is, ziet  
deze folder er net iets anders uit dan je van ons  
gewend bent.

We hebben de informatie nog steeds met veel  
zorg samengesteld en zullen nog steeds 7  
vragen, antwoorden en tips met jullie delen



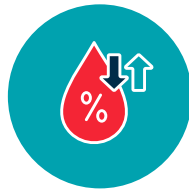
# Overzicht van onderwerpen

## Hormoonziekten



Congenitale hypothyreoïdie (CH)  
Adrenogenitaal syndroom (AGS)

## Bloedziekten



Sikkelcelziekte  
Thalassemie

## Stofwisselings- ziekten\*



Phenolketonurie  
Galactosemie  
MCADD

## Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren



Spinale Musculaire Atrofie (SMA)  
**Adrenoleukodystrofie (ALD)**

## Longziekten



Cystic fibrosis (CF)

## Afweerstoornissen



Severe Combined  
Immunodeficiency (SCID)

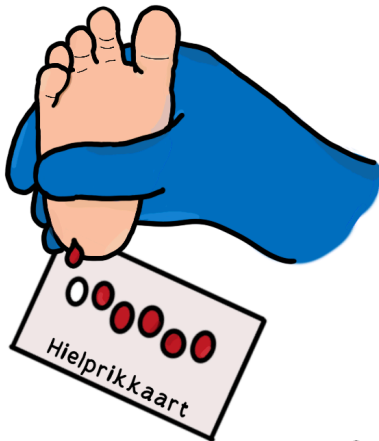


# 1

## Wat is een afwijkende hielprik

In de eerste week na de geboorte krijgt je baby een prikje in zijn of haar hiel, om wat bloed af te nemen. Het bloed wordt onderzocht om bepaalde zeldzame ziekten meteen op te sporen. Dit gaat om 27 verschillende ziekten. Zo kan je kind snel en goed behandeld worden als dat nodig is. Dit is heel belangrijk voor de gezondheid en ontwikkeling van je kind.

Bijna alle ziekten die met de hielprik worden gevonden zijn erfelijk. Vaak zijn beide ouders drager, waardoor het kind de ziekte krijgt. Meestal weet je dan niet dat je drager bent, omdat je hier niets van merkt.



© monieklegtuit

De uitslag van de hielprik kan om drie redenen afwijken.

### **Te weinig bloed**

Om het bloed goed te kunnen onderzoeken, moet er genoeg bloed in de vakjes op de hielprik-kaart zitten. Is dat niet zo? Dan krijgt je baby nog een keer een hielprik. Dit gebeurt binnen één werkdag.

### **Onduidelijke uitslag**

Als de uitslag niet duidelijk is, neemt het RIVM contact met je op. Je baby krijgt zo snel mogelijk een tweede hielprik. De uitslag hiervan krijg je binnen twee weken.



## Afwijkende uitslag

Bij een afwijkende uitslag neemt je huisarts dezelfde dag nog contact met je op. Je kind heeft dan misschien één van de 27 ziekten van de hielprik. Of je kind is drager van één van de ziekten. Maar dat is nog niet zeker. Dit weet je pas als je kind is onderzocht in het ziekenhuis.

Deze ziekten worden via de hielprik onderzocht:

- Hormoonziekten;
- Bloedziekten;
- Stofwisselingsziekten;
- Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren;
- Longziekten;
- Afweerziekten

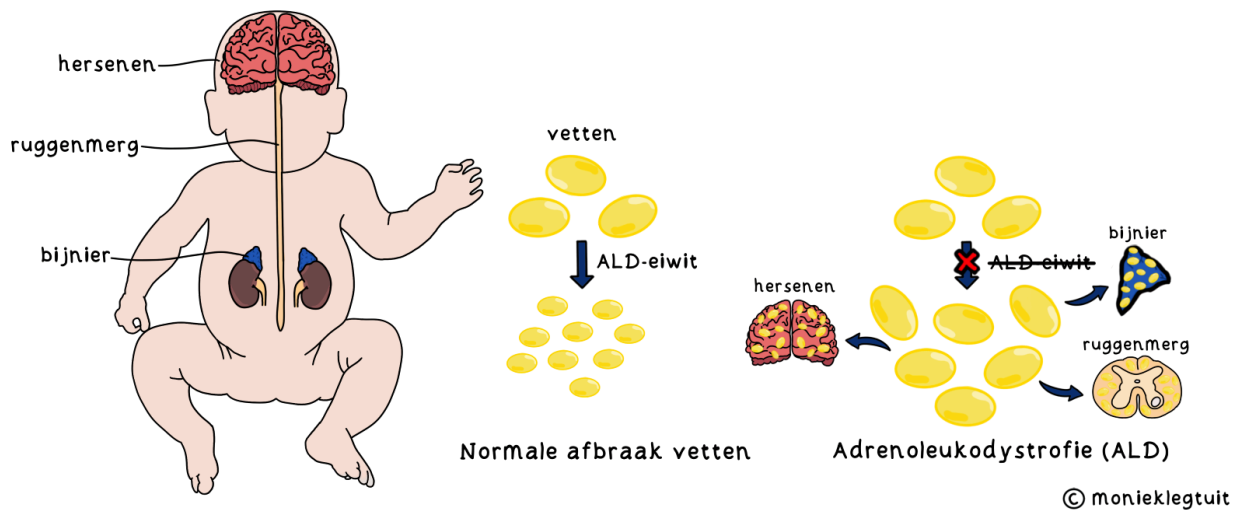
We behandelen de andere vragen in 9 aparte folders. Hierin geven we antwoord op vraag 2 tot en met 7, per ziekte en krijg je meer informatie over de ziekte die je kind zou kunnen hebben.



## 2

## Wat is Adrenoleukodystrofie (ALD)?

Adrenoleukodystrofie, of ALD, is een zeldzame stofwisselingsziekte. Hierbij werkt het ALD-eiwit in het lichaam van je kind niet goed. Bepaalde vetten worden dan niet goed afgebroken. Deze vetten stapelen zich op in het lichaam, vooral in de bijnieren, in het ruggenmerg en in de hersenen (zie plaatje).



Je kind krijgt pas na langere tijd last van ALD, meestal na een paar jaar. Dan krijgt je kind problemen met de werking van de bijnieren, het ruggenmerg of de hersenen.

ALD is erfelijk en erft over via het geslachtschromosoom (X-chromosoom). Hierdoor geeft de ziekte bij jongens andere problemen dan bij meisjes. Jongens kunnen al op kinderleeftijd problemen met de bijnier en de hersenen krijgen. Meisjes merken het niet op jonge leeftijd.

Vrouwen met ALD krijgen op (laat)-volwassen leeftijd klachten bij het lopen. Op dit moment kunnen alleen de problemen van de bijnier en de hersenen worden behandeld. Er is nog geen behandeling voor loopproblemen op volwassen leeftijd. In Nederland worden alleen jongens getest op ALD in de hielprik.



**3**

## Hoe vaak heeft een kind ALD bij een afwijkende hielprik uitslag?

Vrijwel alle kinderen met een afwijkende uitslag hebben ook echt ALD.

**4**

## Wat kan je verwachten als je kind een afwijkende uitslag krijgt voor ALD?

Bij een afwijkende uitslag neemt je huisarts contact met je op. De huisarts verwijst je door naar de kinderneuroloog van het Amsterdam UMC. Meestal ga je daar dan de volgende werkdag naartoe.

**5**

## Waar kijkt de dokter naar?

De dokter kijkt je kind goed na. Ook stelt de dokter vragen, zoals:

- Komt er ALD voor in de familie?;
- Zijn er familieleden met klachten die bij ALD passen?

De dokter neemt opnieuw bloed af bij je kind. Het duurt twee weken voor de uitslag bekend is. Je kunt ook meedoen aan familie-onderzoek om te kijken of er familieleden zijn met ALD.

**6**

## Hoe ziet de toekomst eruit als je kind ALD heeft?

Een baby met ALD heeft geen klachten. Jongens kunnen problemen met hun bijnier krijgen. Dit gebeurt bij ongeveer acht op de tien jongens voor de leeftijd van achttien jaar. Hiervoor is een goede behandeling, met bijnierhormoon.

Ook kunnen er problemen komen in de hersenen van je kind. Dit heet een leukodystrofie. Leukodystrofie begint na de leeftijd van drie jaar, en ongeveer één op de drie jongens krijgt dit voor de leeftijd van achttien jaar. Dit kan leiden tot invaliditeit en zelfs tot overlijden. Een beenmergtransplantatie kan leukodystrofie voorkomen.



Ruggenmergproblemen ontstaan pas op volwassen leeftijd, vaak rond de leeftijd van dertig jaar. Dan zijn er klachten met lopen, die heel langzaam erger worden.

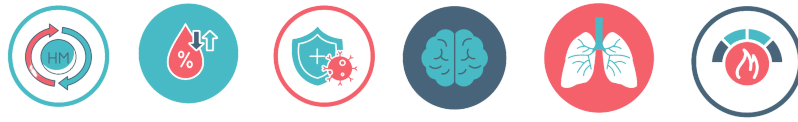
Als je kind ALD heeft, ga je voor controle naar een kinderneuroloog. Om er snel bij te zijn bij problemen van de bijnier en hersenen, krijgt je kind regelmatig bloedonderzoek en MRI-scans van de hersenen.



## 7 Waar kun je terecht voor meer informatie?

Bezoek voor betrouwbare informatie deze website: [Adrenoleukodystrophy](#).





# 7 Tips



**1**

## Neem contact op met je huisarts

Maak je je zorgen over je kind? Neem dan altijd contact op met je huisarts;

**2**

## Zorg goed voor jezelf

Knuffel veel met je baby in deze onzekere periode. En zorg ook goed voor jezelf!

**3**

## Het inloospreekuur van het consultatiebureau

Als je twijfelt of je kind niet goed groeit of drinkt, kun je je kind wegen op het consultatiebureau. Op iedere locatie is er een wekelijks inloop- en weegspreekuur;

**4**

## Maak een lijstje

Maak een lijstje voor de dokter met vragen en dingen die je opvallen aan je kind;

**5**

## Bereid je voor op je afspraak

Neem de informatie van de verloskundige en kraamzorg mee bij de eerste afspraak in het ziekenhuis;

**6**

## Loop niet te veel op de zaken vooruit

Zoek pas meer informatie op als je weet dat je kind de ziekte heeft;

**7**

## Internettips

Op zoek naar betrouwbare informatie? Ga dan naar de website van het RIVM of naar de websites via de links in deze folder.



## Auteurs folder

Dr. G. M. Feld, ANIOS Kindergeneeskunde, Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. R. S.N. Linssen, AIOS Kindergeneeskunde Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. N. Zwaveling- Soonawala, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.S.P. van Trotsenburg, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.M. Bosch, Kinderarts metabole ziekten Amsterdam UMC (metabole ziekten, ALD)

Dr. S. van de Stadt, AIOS neurologie, Erasmus MC (ALD)

Dr. M. Engelen, Kinderneuroloog, Amsterdam UMC (ALD)

Dr. H. Heijboer, Kinderarts-hematoloog Amsterdam UMC (Sikkelcelziekte, Thalassemie)

Dr. R. Wadman, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Prof. Dr. W.L. van der Pol, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Mw. M. van der Burg, Associate Professor Primary Immunodeficiencies LUMC (SCID)

Dr. P. van Dijkhuizen, Kinderarts, Tergooi MC (SCID)

Dr. K. de Winter, Kinderlongarts WKZ (CF)

Drs. C.D. de Jong, Huisarts regio Utrecht (alle folders)

Dr. G.A. Kamp, Kinderarts, Tergooi MC (alle folders)



# Colofon

## Redactie

Femke Noordink, Moving Stories

## Vormgeving en Illustraties

Drs. Julia Groenveld, basisarts chirurgie, OLVG, Amsterdam

Drs. Marleen Groenveld, arts-onderzoeker, AmsterdamUMC

Drs. Moniek Veldhuis, kinderarts in opleiding, Amsterdam UMC (@MoniekLegtUit)

## Met dank aan

Met dank aan

Dr. B. Arets, Kinderlongarts WKZ

Dr. H. ter Horst, Jeugdarts KNMG, Medisch adviseur Rijksvaccinatieprogramma RIVM

E. Elsinghorst, Sr. Programmamedewerker communicatie en deskundigheidsbevordering

hielprikscreening RIVM

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