



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

# MMA: Methylmalon acidemie

## Informatie voor ouders na een afwijkende hielprikuitslag

### Waarom krijgt u deze informatie?

U krijgt deze informatie omdat bij uw kind in de hielprik een afwijkende uitslag voor MMA is gevonden. Het is nog niet zeker of uw kind deze ziekte ook heeft. Daarvoor is eerst extra onderzoek nodig in een academisch ziekenhuis.

### Wat is MMA?

MMA (methylmalon acidemie) is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Als MMA wordt behandeld, kan men de kans op schadelijke gevolgen van de ziekte verkleinen. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen.

### Wat is stofwisseling?

Met stofwisseling wordt de aanmaak en afbraak van voedingsstoffen bedoeld. Ons lichaam heeft energie en bouwstoffen nodig om te functioneren en te groeien. Onze dagelijkse voeding wordt eerst in het maagdarmsstelsel kleiner gemaakt (verteerd). Daarna komt het voedsel vanuit de darmen in de bloedbaan. Vanuit de bloedbaan bereiken de voedingsstoffen de lichaamscellen. In de cellen worden de voedingsstoffen verder afgebroken en verwerkt tot energie en bouwstoffen. Zo worden eiwitten in de cellen omgezet in aminozuren. Koolhydraten, zoals suiker en zetmeel, worden omgezet in glucose. En vetten worden omgezet in vetzuren. Enzymen spelen bij de omzetting van voeding in bouwstoffen een grote rol. Enzymen zorgen ervoor dat de voedingsstoffen worden afgebroken tot kleinere deeltjes.

### Wat is een stofwisselingsziekte?

Soms gaat er iets niet goed in de aanmaak en de afbraak van stoffen in het lichaam. Dan heeft een kind een stofwisselingsziekte.

### Wat gaat bij MMA niet goed?

Bij MMA gaat de afbraak van twee aminozuren niet goed. Hierdoor kunnen er schadelijke stoffen in het lichaam ophopen. Bijvoorbeeld in de hersenen en in het bloed. Een kind met MMA krijgt meestal in de eerste dagen of weken na de geboorte last van klachten. Een kind met MMA kan suf en slap zijn en overgeven. Deze klachten worden vaak uitgelokt door een periode van vasten of bij een infectie of koorts.

Er zijn ook kinderen met een mildere vorm van MMA. Bij hen ontstaan de klachten pas na maanden of jaren. Deze klachten zijn vaak minder herkenbaar, maar kunnen wel leiden tot dezelfde gevolgen van de ziekte.

MMA leidt tot problemen in de hersenen en de nieren. Zonder behandeling zullen patiënten in coma raken en uiteindelijk overlijden.

Als MMA wordt behandeld, kan men de kans op deze gevolgen verkleinen. Ook kan men dan problemen beter opvangen en mogelijk de toekomstverwachting verbeteren. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen.

## De behandeling van MMA

MMA is niet te genezen, maar wel te behandelen. De behandeling is een eiwitarm dieet en het innemen van aanvullende supplementen en vitamines. Het advies is het dieet het hele leven te blijven volgen. Uw arts en diëtist zullen u hierbij begeleiden.

## Hoe vaak komt MMA voor?

MMA is zeer zeldzaam. De ziekte komt in Nederland voor bij ongeveer 1 op de 130.000 kinderen. Dat betekent dat er elk jaar gemiddeld 1 à 2 kinderen met MMA geboren worden.

## MMA is erfelijk

Als een kind MMA heeft, dan zijn beide ouders drager van deze ziekte. Draggers van MMA hebben de ziekte niet.

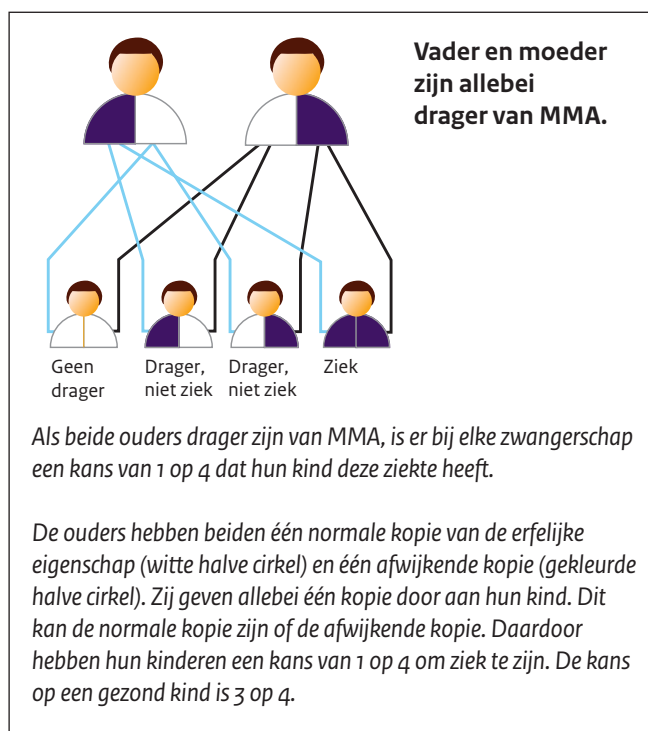
### Wat betekent drager zijn?

Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud. Ze krijgen één kopie van de vader en één kopie van de moeder. Iemand die van zijn ouders één kopie krijgt die niet goed is, wordt drager genoemd. Draggers zijn niet ziek. Soms krijgt een kind twee kopieën die beide niet goed zijn. Eén kopie van vader en één kopie van moeder. Dat is mogelijk als beide ouders drager zijn. Het kind heeft dan de ziekte.

### De kans op een kind met MMA

Als uit het extra onderzoek komt dat uw kind MMA heeft, dan bent u allebei drager. U heeft dan bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat uw kind MMA heeft. Uitleg hierover vindt u onder het plaatje over drager zijn. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan.

Een arts kan u hierover meer informatie en erfelijkheidsadvies geven. Dit kan bij de afdeling klinische genetica van een universitair medisch centrum (UMC). U kunt uw arts om een verwijsbrief vragen.



## Wilt u meer informatie?

Als uw kind MMA heeft, zult u een paar keer per jaar een afspraak hebben met een arts voor stofwisselingsziekten. De afspraken zijn in een universitair medisch centrum (UMC). U kunt al uw vragen aan deze arts stellen. U kunt ook terecht bij de VSK: vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten. Zij geven uitleg en kunnen zorgen voor contact met lotgenoten. Kijk op [www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl) of bel 038 - 420 17 64.

## Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Als een kind voor vervolgonderzoek naar de kinderarts wordt doorgestuurd, dan komen de resultaten van de hiepriek en van het vervolgonderzoek in het informatie-systeem NEORAH (Neonatale Registratie Afwijkende Hieprikscreening). Zie hiervoor het informatieblad 'Registratie in NEORAH'. Meer informatie over de registratie van gegevens van uw kind kunt u ook vinden op de website: [www.rivm.nl/hiepriek/privacy](http://www.rivm.nl/hiepriek/privacy).

Deze publicatie is een uitgave van:

### Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

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

RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

[www.rivm.nl/hiepriek](http://www.rivm.nl/hiepriek)

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

## bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie Metabole Ziekten en met leden van de commissie deskundigheidsbevordering PNHS. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, september 2019