

96. SCHADD

Synoniemen:

Short chain 3-hydroxy-acyl-coenzym A dehydrogenase (deficiency)

Short chain 3-hydroxy-acyl-coA dehydrogenase (deficiency)

SCHAD (deficiency/deficiëntie)

SCHADD

Meest gebruikte naam:

SCHAD deficiëntie

Inleiding

SCHADD is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Vetzuuroxidatiestoornissen

SCHADD is een zogenoemde 'vetzuuroxidatiestoornis', een stoornis in de verbranding van vetten uit het voedsel en uit de vetvoorraden in het lichaam. De vetverbranding is een proces waarbij in veel kleine stapjes de vetten worden afgebroken en omgezet in energie. De eerste vetzuuroxidatiestoornissen werden ontdekt in de jaren '70 van de vorige eeuw en SCHADD is pas een kleine vijftien jaar geleden voor het eerst beschreven (in 1991). SCHADD hoort bij dezelfde groep als het bekendere MCADD en heeft ook grotendeels vergelijkbare symptomen.

Mitochondriën

Je lichaam heeft energie nodig voor alles wat je doet: voor bewegen, denken en het laten kloppen van je hart. Die energie haalt het uit eten, of uit opgeslagen voorraden in spieren en vet. Maar de koolhydraten, vetten en eiwitten die we eten en opslaan, kunnen niet direct gebruikt worden. Ze moeten eerst omgezet worden in een energievorm waar de lichaamscellen mee uit de voeten kunnen. Die stof heet ATP en wordt gemaakt in de energiecentrales van je cellen: de mitochondriën. De energiecentrales worden allereerst gevoed met suikers (koolhydraten) uit het bloed. Als die opraken, worden de voorraden in de spieren aangesproken. Pas daarna schakelen de mitochondriën over op de verbranding van vetten. Vetten zijn in feite de energievoorraad voor noodgevallen. Al die verschillende vormen van energieproductie worden geregeld door specifieke enzymen.

Vetzuuroxidatie

De verbranding van vetten in de mitochondriën wordt 'vetzuuroxidatie' genoemd (oxideren is in feite een moeilijk woord voor verbranden). Om energie uit vetten te kunnen halen, zijn er in de mitochondriën twee stappen nodig: de vetten moeten allereerst het mitochondrion binnenkomen en daarna moeten ze afgebroken worden. Bij die laatste stap wordt ATP gemaakt.

Voor beide stappen zijn meerdere enzymen nodig. In de eerste stap is carnitine een belangrijke stof. Carnitine kan worden beschouwd als een soort gids die de vetzuren

nodig hebben om het mitochondrion binnen te komen. Specifieke enzymen koppelen de vetzuren aan carnitine en ontkoppelen ze weer als ze op hun plaats zijn. Het daadwerkelijke afbreken van de vetzuren in het mitochondrion gebeurt ook weer in verschillende stappen. Omdat niet alle vetten gelijk zijn, zijn er binnen het mitochondrion verschillende enzymen voor het afbreken van korte, middellange of lange vetzuurketens.

Met al deze enzymen kan iets mis zijn (ze ontbreken of werken niet goed). Het gevolg is een vetzuuroxidatiestoornis. Patiënten met een vetzuuroxidatiestoornis kunnen te maken krijgen met ernstige energietekorten, waardoor de hersenen of andere organen beschadigd kunnen raken. Ook kunnen tussenproducten in de vetafbraak zich ophopen in het lichaam, bijvoorbeeld als vetdruppeltjes.

Het defecte of ontbrekende enzym

SCHAD staat voor 'short chain 3-hydroxy-acyl-coenzym A dehydrogenase'. Dat *enzym* ontbreekt bij SCHADD patiënten (de laatste D staat voor deficiëntie), waardoor ze niet in staat zijn om een bepaalde stap in de afbraak van lange keten vetzuurmoleculen te maken. Deze vetzuurmoleculen kunnen ze daarom niet afbreken.

Zeldzaamheid

SCHADD is een zeer zeldzame stofwisselingsziekte. Wereldwijd zijn er slechts enkele patiënten bekend.

Symptomen

De symptomen van SCHADD worden ook in andere vetzuuroxidatiestoornissen gezien. Kinderen krijgen na een periode van lange tijd niet of weinig eten een 'ontsporing'. Daarbij daalt het suikergehalte in hun bloed sterk, waardoor ze slaperig worden en in coma kunnen raken.

Hun organen en hersenen kunnen door de ziekte aangetast zijn.

Diagnose

SCHAD deficiëntie heeft veel overeenkomsten met LCHAD deficiëntie. Door de enzymactiviteit te meten van beide enzymen, kan het onderscheid gemaakt worden. Dat gebeurt in laboratoriumonderzoek, waarvoor een stukje huid of spier nodig is.

Behandeling

SCHADD is net als alle stofwisselingsziekten niet te genezen. Wel is de ziekte te behandelen, waardoor de gevolgen enigszins beperkt worden gehouden. Het belangrijkste onderdeel van de behandeling is het voorkomen van vasten. Met andere woorden: kinderen met SCHADD moeten eten met niet te lange tussenpozen. Hoe precies de voeding geregeld moet zijn, verschilt per kind. Sommige kinderen hebben extreem strakke voedingstijden en een extra nachtvoeding nodig om de symptomen van SCHADD te voorkomen.

Naast een strak voedingsregime, krijgen kinderen vaak aangepaste voeding, waarin lange keten vetten zoveel mogelijk vermeden worden. De kinderen krijgen meestal extra koolhydraten en korte keten vetten om toch genoeg energie binnen te krijgen.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).