

# Homocystinurie (HCU), wat nu?



Vitaflo™

Enhancing Lives Together

# Inhoud

<b>Wat is HCU?</b>	<b>1</b>
<b>De diagnose</b>	<b>4</b>
<b>Waarom heeft mijn kind HCU?</b>	<b>8</b>
<b>Een stukje wetenschap...wat zijn eiwitten?</b>	<b>12</b>
<b>De dieetbegeleiding bij HCU</b>	<b>17</b>
<b>Wat is een aminozuurpreparaat?</b>	<b>23</b>
<b>Welke voeding heeft mijn pasgeboren kindje nodig?</b>	<b>26</b>
<b>De eerste hapjes...</b>	<b>29</b>
<b>De controle</b>	<b>32</b>
<b>Ziekte</b>	<b>35</b>
<b>Wat als je kind ouder wordt?</b>	<b>36</b>





**Homocystinurie** of kortweg HCU.

Dit kan ook bekend staan als cystathionine  
beta-synthase (CBS) deficiëntie.



# **HCU is een aandoening van het eiwitmetabolisme die goed opgevolgd kan worden.**

- Kinderen met HCU kunnen een deeltje van eiwitten niet gebruiken. Dat deeltje heet methionine.
- Als men in geval van HCU niet met een gepaste begeleiding start, stapelen methionine en homocysteïne zich op in het lichaam, wat kan leiden tot orgaanfalen.
- Dat kan voorkomen worden door een speciaal dieet te volgen.



Bij pasgeborenen met de diagnose HCU kan een vroegtijdige aanpak veel van deze symptomen voorkomen. Met begeleiding zou uw kind zich ten volle kunnen ontwikkelen.



HCU wordt vastgesteld met een bloedtest die de “hielpriktest” heet.



**In Nederland** wordt een bloed- en/of urineonderzoek uitgevoerd bij vermoeden van HCU.

Deze test wordt **in België** sterk aanbevolen, maar is niet verplicht. De test wordt uitgevoerd tussen de 3e en 5e dag na de geboorte. Bij de federatie Wallonië-Brussel is HCU reeds opgenomen bij de aandoeningen die worden opgespoord via de hielpriktest.

Voor Vlaanderen zal dat ook het geval worden in de loop van 2023.

Zo kan de (dieet)begeleiding tijdig gestart worden, voordat er schade veroorzaakt is.

## Er zijn twee belangrijke vormen van HCU



“Pyridoxine responsieve HCU” kan begeleid worden met een verhoogde dosis vitamine B6 (pyridoxine). Het is de mildere vorm van HCU.

‘Pyridoxine non-responsieve HCU’ reageert niet op een verhoogde dosis vitamine B6.

Aanvankelijk wordt bij alle nieuwe patiënten met HCU bekeken of ze al dan niet reageren op pyridoxine.

Er is bij je kindje Pyridoxine non-responsieve HCU vastgesteld.

HCU wordt in dit geval ondersteund met een speciaal eiwitarm dieet naast medicatie.

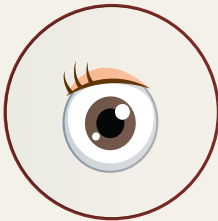
Dankzij de neonatale screening, een aangepaste dieetbegeleiding en een goede controle door het metabool centrum kan een kind met HCU zich optimaal ontwikkelen.



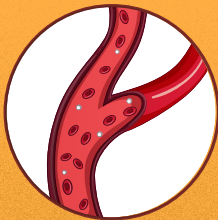
**Zonder tussenkomst bouwen de aminozuren zich in het bloed op tot toxische niveaus en kunnen problemen aan verschillende delen van het lichaam veroorzaken, waaronder:**



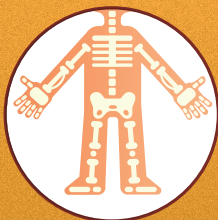
**Hersenen** - Ontwikkelingsachterstand en gedragsproblemen.



**Ogen** - Bijziendheid, ontwrichting van de lens van het oog en glaucoom.



**Bloedvaten** - Bloedklonters en risico op beroertes.



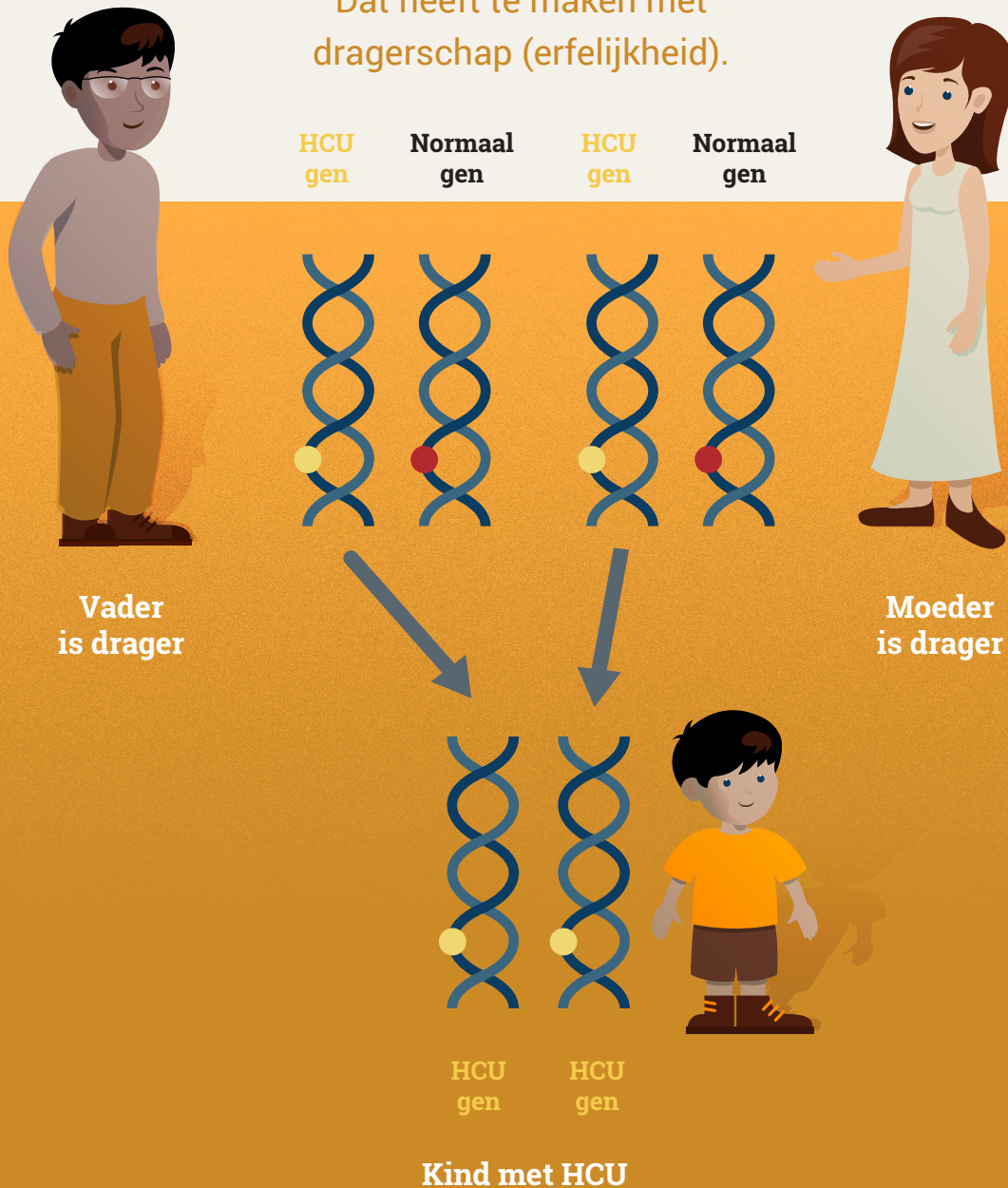
**Skelet** - Lang postuur met lange armen en benen en verhoogd risico op botbreuken.



# HCU is een erfelijk overdraagbare aandoening.

Dat jij HCU hebt, daar kan niemand iets aan doen.

Dat heeft te maken met dragerschap (erfelijkheid).



Wanneer je als ouder 1 HCU gen en 1 normaal gen hebt, ben je drager.

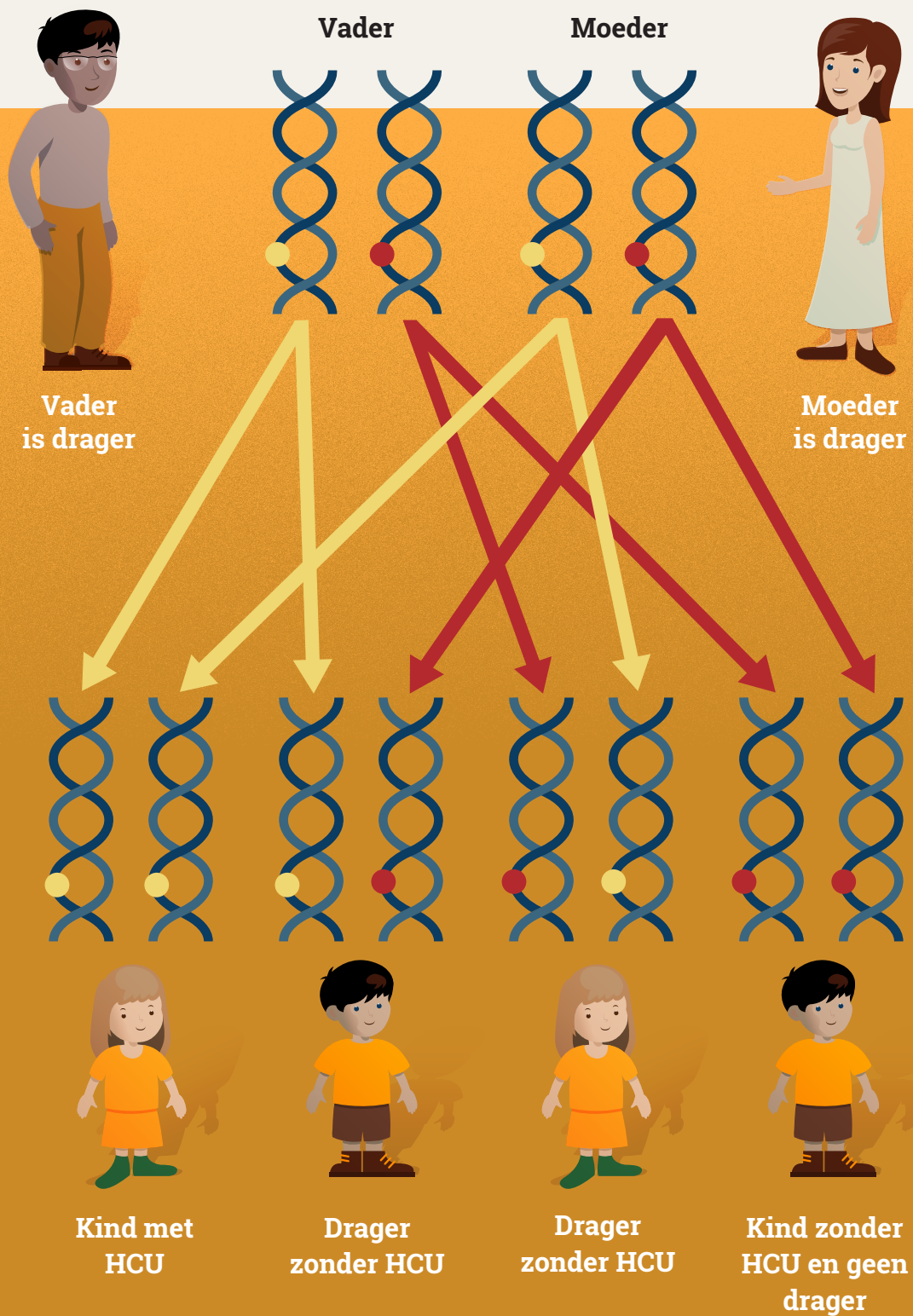
Een kind heeft HCU als het van beide ouders 1 HCU gen overerft.

# Er is een klein aantal mensen die drager zijn van het HCU gen



Personen die drager zijn van het HCU gen, hebben zelf geen HCU.  
Zij ervaren geen problemen door het afwijkende gen.

Als beide ouders drager zijn en een kindje verwachten, dan heeft dat kind 1 kans op 4 om HCU te hebben.

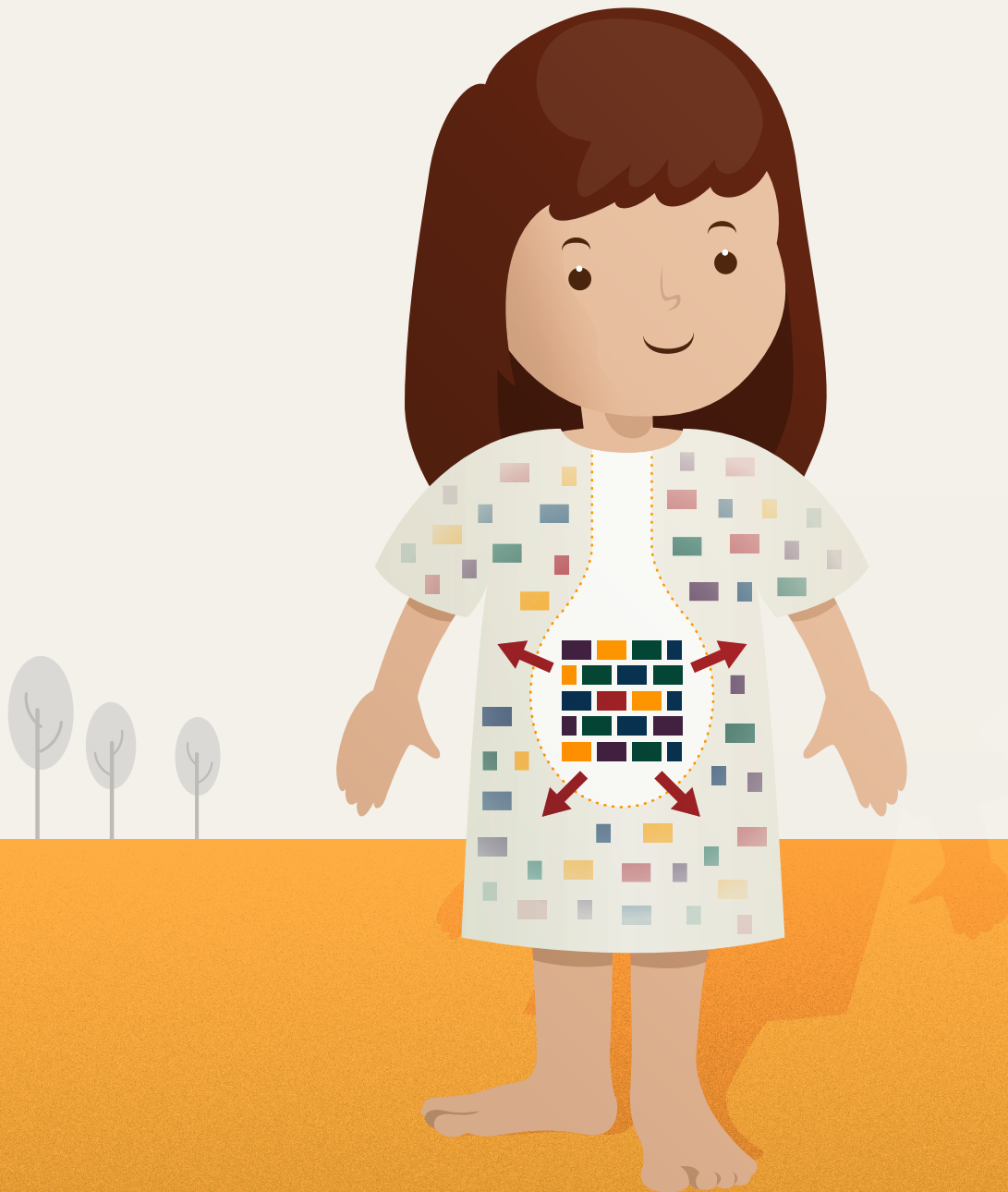




# Waarom hebben we eiwitten nodig?

Eiwitten zijn noodzakelijke voedingsstoffen.

Ze helpen bij de opbouw, het herstel en het behoud van cellen en weefsels zoals je huid, spieren, organen, bloed en zelfs je botten.



Wanneer we eiwitten eten worden ze (tijdens de vertering) in ons lichaam afgebroken tot kleinere stukjes (een beetje zoals bouwstenen). Deze stukjes worden aminozuren genoemd.

# Van eiwit tot aminozuur

Enzymen reageren zoals chemische scharen die eiwitten in stukken (aminozuren) knippen. Er bestaan 20 verschillende aminozuren (bouwstenen) die samen eiwitten vormen.

Sommige aminozuren zijn essentieel; dat wil zeggen dat we ze via de voeding moeten innemen omdat het lichaam ze zelf niet kan aanmaken.

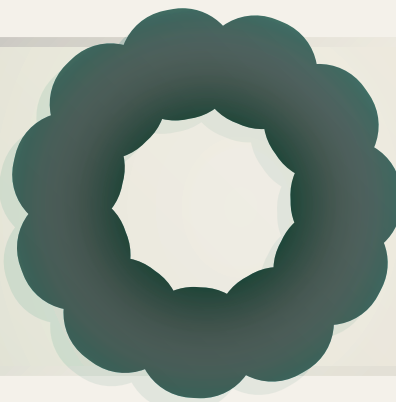
Eiwit



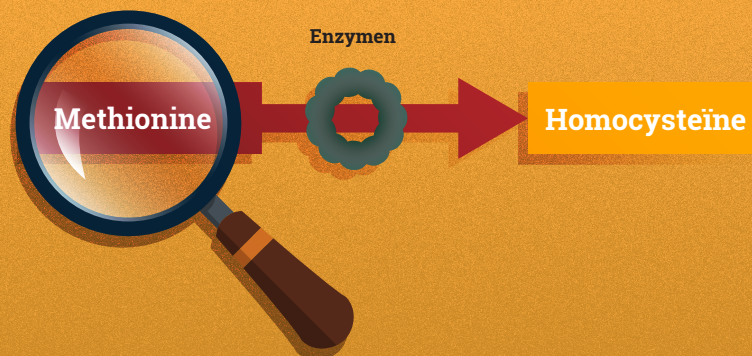
Enzymen



Aminozuren  
(bouwstenen)



Methionine is één van deze essentiële aminozuren en wordt zowel door het lichaam gebruikt om nieuwe stoffen te vormen alsook verder afgebroken tot een ander aminozuur genaamd homocysteïne.

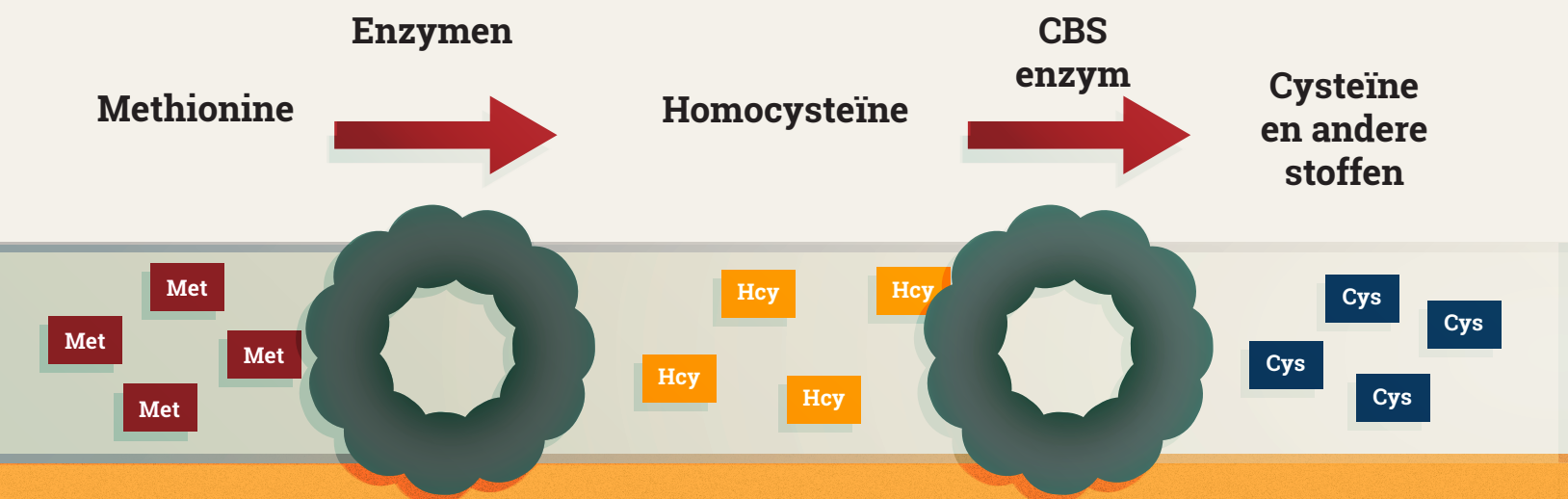


Het is homocysteïne dat iemand met HCU onvoldoende kan omzetten.



# Waarom kan iemand met HCU homocysteïne niet goed omzetten?

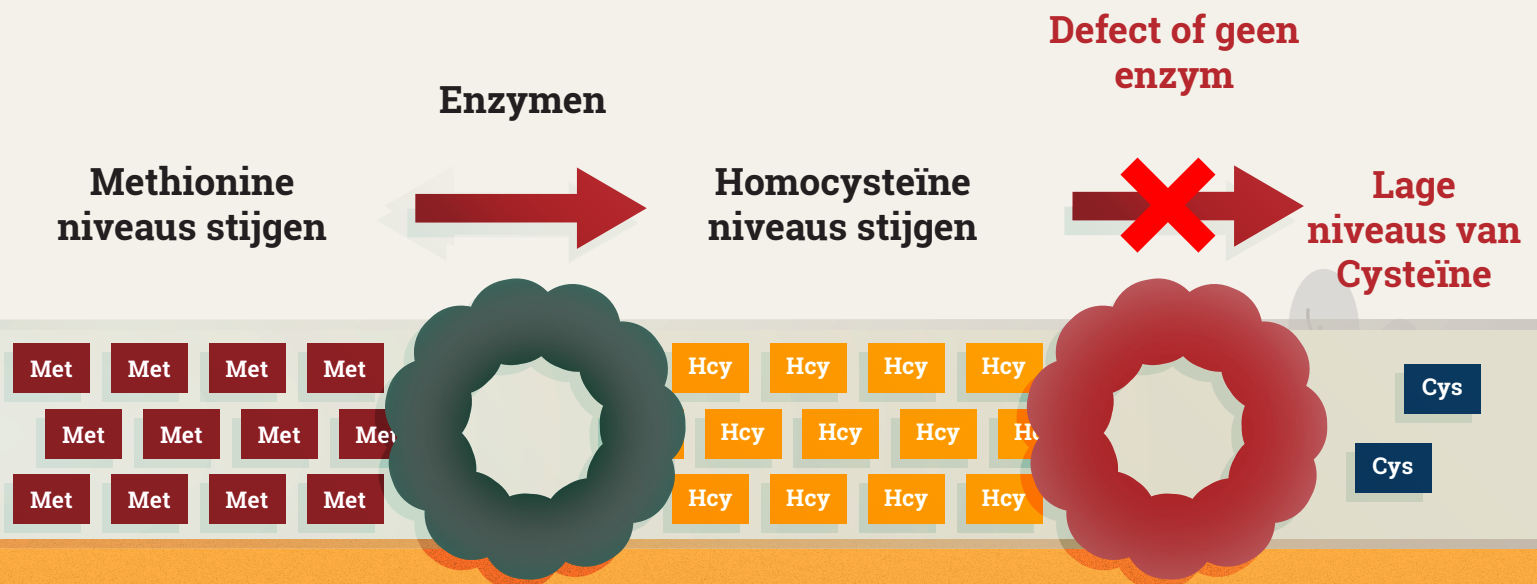
## Een persoon zonder HCU



Normaal produceert de lever het enzym cystathionine beta-synthase (CBS). Dat enzym zet homocysteïne om in cysteïne.

# Waarom kan iemand met HCU homocysteïne niet goed omzetten?

## Een persoon met HCU



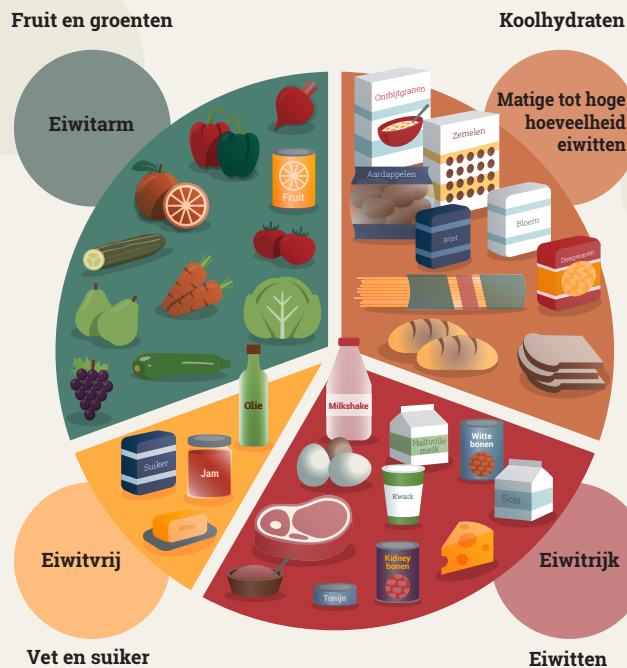
Bij HCU wordt het CBS enzym niet aangemaakt door de lever of werkt het niet voldoende. Hierdoor stijgen methionine en homocysteïne en is het cysteïnegehalte in het bloed laag.

Hoge niveaus van homocysteïne in het bloed zijn giftig en dat kan leiden tot schade aan weefsels in het lichaam, zoals de hersenen, de ogen, de bloedvaten en het skelet. Daarom moet een speciaal dieet gevolgd worden dat eiwitarm / arm aan methionine is.

De ernst van HCU varieert en hangt af van het feit of het defecte CBS-enzym volledig inactief is of het nog wat homocysteïne kan afbreken.



# Een normaal dieet



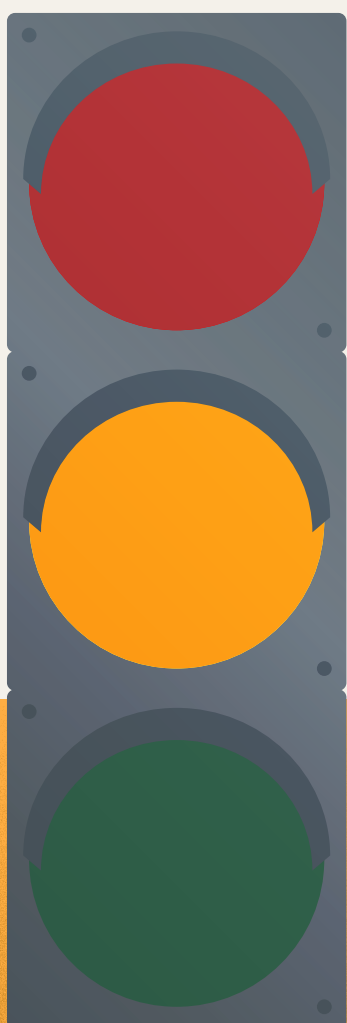
Een normaal dieet bevat teveel eiwitten / methionine voor een persoon met HCU.  
Daarom moeten zij een speciaal eiwitarm dieet volgen.

## Bij HCU wordt een eiwitarm / methionine-arm dieet aanbevolen.

- Methionine is aanwezig in alle voedingsmiddelen die eiwitten bevatten.
- Om HCU onder controle te houden moeten alle eiwitrijke voedingsmiddelen **vermeden of sterk beperkt worden** - een eiwitarm / methionine-arm dieet moet gevolgd worden.
- Als de hoeveelheid methionine in de voeding wordt verminderd, vermindert ook de hoeveelheid homocysteïne die door het lichaam wordt geproduceerd. Dat komt omdat homocysteïne in het lichaam alleen kan worden geproduceerd uit methionine.
- Alle aminozuren, inclusief methionine, hebben een rol of functie in het lichaam.
- Daarom is het belangrijk dat een persoon met HCU toch een beetje methionine inneemt, maar slechts in een zeer beperkte hoeveelheid die niet schadelijk is. Die hoeveelheid methionine is voor iedereen verschillend.
- Er kunnen aanvullende vitaminen of andere medicijnen worden voorgeschreven; je arts/diëtist(e) zal je daarover adviseren.

# Het verkeerslicht\*

Het eiwitarm / methionine-arm dieet voor iemand met HCU kan gemakkelijk uitgelegd worden aan de hand van een verkeerslicht.



## **ROOD STOP!**

Te vermijden voedingsmiddelen  
Te hoog in eiwitten / methionine

## **ORANJE Voorzichtig!**

Deze voedingsmiddelen kunnen met mate gegeten worden. Je diëtist(e) zal adviseren hoeveel je (kind) mag hebben.

Bevatten een matige hoeveelheid eiwitten / methionine

## **GROEN Gaan!**

Deze voedingsmiddelen mogen in (relatief) grote hoeveelheden gegeten worden.

Ze bevatten zeer weinig of geen eiwitten / methionine

\* Ga altijd na bij je diëtist(e) of deze producten geschikt zijn voor jouw kind. Raadpleeg het productetiket voor allergenen- en andere productinformatie.

# ROOD STOP!

Te vermijden voedingsmiddelen



Deze voedingsmiddelen zijn rijk aan eiwitten en bevatten daarom veel methionine. Ze zijn dan ook te vermijden.

Deze omvatten vlees, vis, eieren, kaas, kip, quorn, noten, soja, peulvruchten en voedingsmiddelen zoals gewoon brood, koekjes en chocolade.

# ORANJE Voorzichtig!

Deze voedingsmiddelen kunnen met mate gegeten worden.



Voedingsmiddelen in deze groep bevatten een (kleine) hoeveelheid methionine.

Ze kunnen in een beperkte, afgewogen hoeveelheid gegeten worden.

Deze producten worden best verspreid over verschillende maaltijden gebruikt.

Samen met je arts en/of diëtist(e) zal besproken worden hoeveel je van deze voedingsmiddelen mag hebben. De toegelaten hoeveelheden veranderen van persoon tot persoon en van tijd tot tijd zelfs voor dezelfde persoon.

# Groen Gaan!

Deze voedingsmiddelen kunnen in (relatief) grote hoeveelheden gebruikt worden

## Speciale eiwitarme producten




## Van nature eiwitarm

Deze voedingsmiddelen zijn van nature eiwitarm of zijn speciaal geschikt voor het eiwitarme dieet. Deze voedingsmiddelen hoeven (meestal) niet afgewogen worden. Deze voedingsmiddelen moeten het grootste deel van het dieet van jouw kind vormen.

Ze vormen een bron van energie en variatie in de voeding.\*

\* Bij twijfel, neem contact op met je diëtist(e).



A cartoon illustration of a young girl with long brown hair and bangs, smiling. She is holding a large white rectangular sign in front of her chest. The sign contains the text 'Wat is een aminozuurpreparaat?'. She is wearing brown leggings and dark red sneakers with white laces. The background is a simple landscape with a light blue sky, two light green clouds, and a brown ground with three stylized trees in the distance.

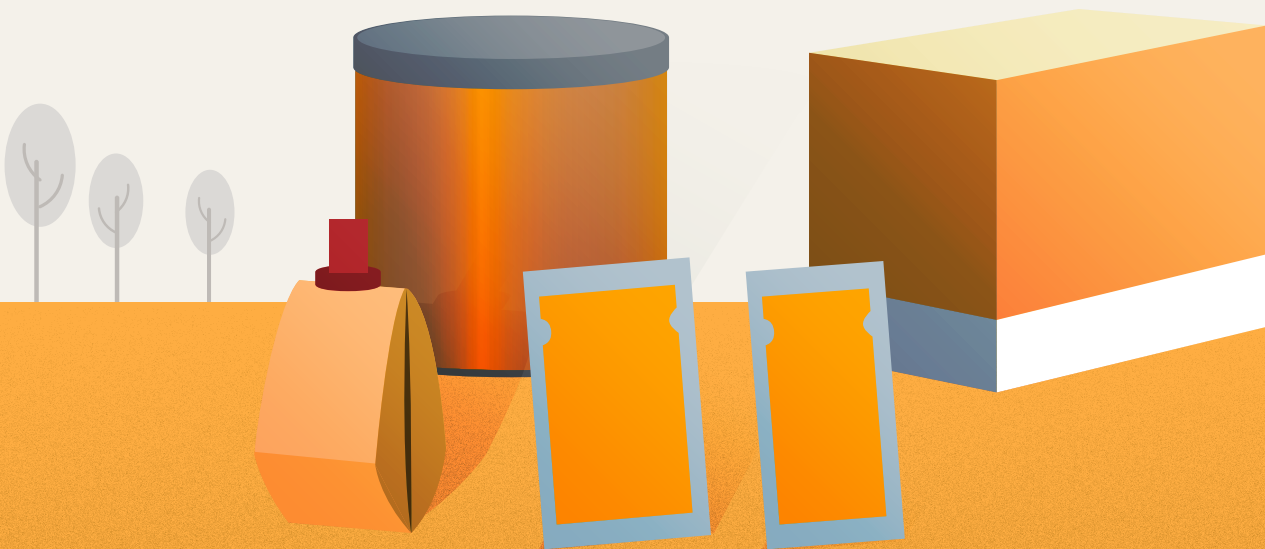
**Wat is een  
aminozuurpreparaat?**

# Waarom heeft een persoon met HCU een aminozuurpreparaat nodig?

Een aminozuurpreparaat\* is een mengsel van specifieke aminozuren. Ze zijn verkrijgbaar als kant-en-klare drank, poeder, gel of in de vorm van tabletten.

Normaal gezien bevat een aminozuurpreparaat GEEN\*\* methionine... maar bevat het wel alle andere aminozuren die jouw kind nodig heeft.

De meeste preparaten bevatten ook vitaminen, mineralen en andere belangrijke voedingsstoffen die nodig zijn voor een goede gezondheid.

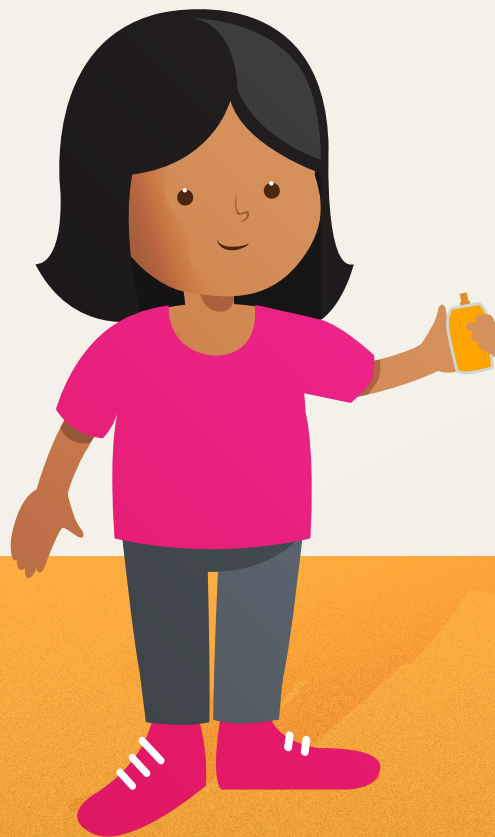


Het aminozuurpreparaat is een belangrijk onderdeel van het dieet en moet dagelijks, verspreid over de dag, ingenomen worden. Dat helpt de methionine, homocysteïne en cysteïne-waarden stabiel te houden doorheen de dag.

\* Aminozuurpreparaten voor de diëtbegeleiding van HCU zijn voeding voor medisch gebruik die onder medisch toezicht moeten worden gebruikt.

\*\* Sommige preparaten kunnen een zeer kleine hoeveelheid methionine bevatten. Bespreek steeds met je arts en/of diëtist(e) welk aminozuurpreparaat het meest geschikt is voor jouw kind.

Een groot aantal aminozuurpreparaten is aangepast aan de moderne levensstijl.



Jouw diëtist(e) zal je helpen bij het kiezen van een aminozuurpreparaat dat aangepast is aan de leeftijd, de behoeften en de voorkeur van jouw kind.



**Welke voeding  
heeft mijn  
pasgeboren  
kindje nodig?**

# Zuigelingen: borstvoeding\*

Baby's bij wie HCU is vastgesteld, hebben aanvankelijk hoge methionine- en homocysteïnespiegels.

Om deze hoge niveaus te verlagen:



**Stap 1:** Zodra bij jouw kindje de diagnose HCU gesteld is, word je bezocht door de huisarts. Hij of zij verwijst je door naar het dichtstbijzijnde metabole centrum. Samen met de metabole arts en de diëtist(e) wordt het dieetadvies opgesteld. Uw baby krijgt een speciale methioninevrije voeding in plaats van borstvoeding totdat het methioninegehalte weer normaal is. Dat duurt meestal enkele dagen.

**Stap 2:** Wanneer de methionine- en homocysteïnewaarden onder controle zijn, krijgt jouw baby een combinatie van speciale methioninevrije zuigelingenvoeding en moedermelk. Meestal geeft men eerst een kleine hoeveelheid methioninevrije zuigelingenvoeding voordat de moeder borstvoeding geeft. Jouw kindje heeft de moedermelk nodig want die bevat immers een beperkte maar essentiële hoeveelheid methionine die nodig is om een normale groei te waarborgen.

Het kan nuttig zijn om de inname van uw baby bij te houden.

\*Borstvoeding biedt veel voordelen voor zowel moeder als kind. Het is aangeraden om dat te bespreken met jouw arts en/of diëtist(e).

# Zuigelingen: flesvoeding\*

Baby's bij wie HCU is vastgesteld, hebben aanvankelijk hoge methionine- en homocysteïne-spiegels.

Om die hoge niveaus te verlagen dienen onderstaande stappen gevolgd te worden:



**Stap 1:** Zodra bij jouw kindje de diagnose HCU gesteld is, word je bezocht door de huisarts. Hij of zij verwijst je door naar het dichtstbijzijnde metabole centrum. Samen met de metabole arts en de diëtist(e) wordt het dieetadvies opgesteld. Allereerst wordt gestart met uitsluitend een speciale methioninevrije zuigelingenvoeding totdat de methioninewaarden gestabiliseerd zijn. Dit duurt meestal enkele dagen.

**Stap 2:** Wanneer de methionine en homocysteïnewaarden onder controle zijn, wordt naast de methioninevrije zuigelingenvoeding ook een kleine hoeveelheid gewone flesvoeding gegeven. Jouw kindje heeft de gewone flesvoeding nodig want die bevat een beperkte, maar essentiële hoeveelheid methionine die nodig is om een normale groei te waarborgen. Jouw diëtist(e) zal je adviseren hoeveel methioninevrije voeding en hoeveel gewone zuigelingenvoeding je moet geven.

Meng geen methioninevrije voeding met de afgemeten hoeveelheid standaardzuigelingenvoeding. Bied ze aan in twee aparte flessen.

Het kan nuttig zijn om de inname van uw baby bij te houden.

\*Borstvoeding biedt veel voordelen voor zowel moeder als kind. Spreek met jouw arts en/of diëtist(e) als je wil overstappen naar flesvoeding.



# Wanneer starten met lepelvoeding?\*

Jouw diëtist(e) zal je adviseren wanneer je 'lepelvoeding' kan introduceren, maar het zal ongeveer op hetzelfde moment zijn als bij baby's zonder HCU.

In het begin zal je starten met voedingsmiddelen die zeer weinig of geen methionine bevatten. Een gevarieerde en verse voeding helpt jouw kind om een gezond eetpatroon te ontwikkelen.

Je kind moet methioninevrije zuigelingenvoeding en borst-/zuigelingenvoeding blijven innemen zoals geadviseerd door de diëtist(e).



Dit is ook het moment dat een opvolgpreparaat geïntroduceerd wordt. Jouw diëtist(e) zal je hierover informeren.

\* Zachte lepelvoeding wordt meestal geïntroduceerd vanaf 6 maanden. Eerder kan, maar niet voor de leeftijd van 4 maanden.



## 7 tot 12 maanden\*

Jouw kindje begint met zijn handjes te eten en wordt aangemoedigd om meer vaste voeding uit te proberen.

Omdat er steeds meer (half)vaste voeding op het menu komt te staan, zal steeds meer methionine aangeleverd worden via de maaltijden en steeds minder via borst- of flesvoeding.



Ook methioninevrije voedingsmiddelen blijven belangrijk in het dieet. Jouw kind blijft ook in deze fase overstappen van methioninevrije zuigelingenvoeding naar een opvolgpreparaat.

\*Raadpleeg je diëtist(e) voor meer informatie over het starten met (half)vaste voeding.



Om de methionine, homocysteïne en cysteïnewaarden onder controle te houden, zal jouw kindje goed gecontroleerd worden en zal het bloed regelmatig getest worden.

Dankzij deze belangrijke bloedtesten kan men immers bepalen of het dieet te weinig of net te veel methionine bevat.

De resultaten van deze bloedwaarden worden gebruikt om zo nodig het dieet en de medicatie aan te passen.

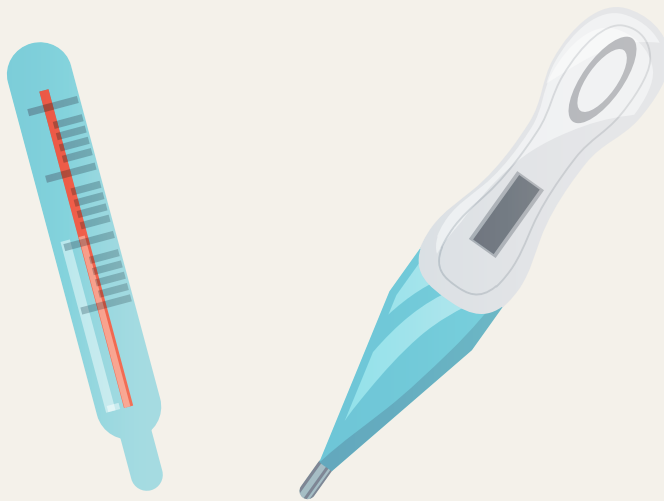


Wanneer de resultaten van de bloedtest bekend zijn, zal jouw arts en/of diëtist(e) ze met jou bespreken. Indien nodig zal het dieet aangepast worden.



# Ziekte

Zoals alle baby's en kinderen, zullen ook kinderen met HCU af en toe ziek worden. Neem contact op met je huisarts als jouw kind onwel is, voor advies over de mogelijke opties en laat weten dat jouw kind HCU heeft. Geef de door uw arts aanbevolen medicijnen.



Het is belangrijk om de vochtinname van jouw baby tijdens de ziekte op peil te houden. Extra vochtinname kan nodig zijn, vooral als je baby moet overgeven of diarree heeft.

Het is belangrijk dat je baby tijdens de ziekte zijn of haar aminozuurpreparaat blijft innemen om de stofwisseling onder controle te houden. Vraag jouw diëtist(e) om advies.

Als je baby wordt geopereerd, neem dan contact op met je metabole team voor verder advies.



# Kinderen / Tieners / Volwassenen:



Het is aangeraden dat jouw kind levenslang een eiwitarm / methionine-arm dieet volgt. Jij, je kind en de diëtist(e) zullen samen bekijken welk aminozuurpreparaat het best bij zijn / haar levensstijl past.

Een goede stofwisselingscontrole gedurende het hele leven zorgt voor de beste kans op een gezond leven. HCU mag jouw kind of gezin er niet van weerhouden alledaagse activiteiten te doen, zoals op vakantie gaan\*, uit eten gaan of sporten.

\* Als je een lange-afstandsvlucht maakt, neem dan contact op met je metabool team voor verder advies.

# Praktische informatie

Diëtist(e):

Verpleegkundige:

Dokter:

Andere contactpersonen:





Enhancing Lives Together  
A Nestlé Health Science Company

Trademark of Société des Produits Nestlé S.A.  
©2023 All rights reserved. Société des Produits Nestlé S.A

**Vitaflo France**

38 rue de Berri, 75008 Paris, France

**België & Nederland**

**E-mail:** [vitaflo-benelux@vitafloweb.com](mailto:vitaflo-benelux@vitafloweb.com)

**Tél:** +32 (0)3 291 02 30

[www.vitaflo.be](http://www.vitaflo.be) & [www.vitaflo.nl](http://www.vitaflo.nl)

 : [VitafloVitafriendsNL&Be](#)

**Hulp en ondersteuning  
voor gezinnen met HCU**