

Sudden infant death syndrome (SIDS)

Collega VAN DISHOECK (1975) vestigt in een brief aan de redactie de aandacht op de functie van de neus bij de etiologie van het sudden infant death syndrome (SIDS). Zoals alle syndromen is het SIDS een vergaarbak van verschillende oorzaken, waarbij de groep van het „essentiële” SIDS in de toekomst waarschijnlijk steeds kleiner zal worden. Een oorzaak welke in de literatuur nog weinig aandacht krijgt, vormt de groep van aangeboren stofwisselingsziekten. Dat dit eventueel voor een volgend kind van een ouderpaar van groot belang kan zijn, illustreren de volgende patiënten:

1. Het meisje A, geboren 20 januari 1974, is het eerste kind van gezonde ouders, geboren na een vermoedelijke termijn van 39 weken. De partus was normaal. De baby maakte meer een 3-4 weken premature indruk dan een dysmature. Zij ontwikkelde zich goed, maar dronk aanvankelijk wat traag. Zij werd 7 maart, 6½ week oud, ontslagen (2860 g, lengte 50 cm). De eerste week thuis verliep goed. Op 16 maart ging zij 's middags slechter drinken en wat kreunen. 's Avonds bleek zij plotseling overleden te zijn.

Bij sectie vond collega SALTET geen afwijkingen. Hij schreef als epicrise: „Zou alles toch op een geringe infectie berusten met weinig afweer? Magnesiumtekort?” (*Lancet* (1972) II, 258.)

2. In hetzelfde gezin werd als 2e kind op 20 februari 1975 het meisje B thuis en à terme geboren. Geboortegewicht 2920 g. Zij deed het de eerste 3 levensweken goed. Op 13 maart ging zij klaaglijk huilen en kreunde zij af en toe. Zij werd dadelijk opgenomen maar overleed enkele uren later.

Het enige wat we hier bij laboratoriumonderzoek abnormaal hadden gevonden was een metabole acidose van een voor deze leeftijd niet eens zo ernstige graad (pH 7,21; BE -13), die echter niet direct verbeterde door toediening van 10 ml bicarbonaat 8,4%, zodat meer bicarbonaat moest worden gegeven.

Ir. W. BLOM (Sophia Kinderziekenhuis, Rotterdam) vond in de urine een sterk verhoogde melkzuurconcentratie (9,67 mmol/l tegen normaal 0,15 mmol/l). Er zijn vele vormen van acidemie (zie o.a. HOMMES en VAN DEN BERG 1973, 1974). In dit geval betrof het waarschijnlijk een pyruvaatdehydrogenasedeficiëntie, hoewel dit nog niet definitief in de lever van het kind kon worden aangetoond (het biopt moet liefst zo vers mogelijk zijn).

We mogen aannemen dat ook het eerste kind aan deze acidemie overleed. Hoewel in de groep van aangeboren stofwisselingsziekten de acidemieën slechts een kleine plaats innemen, zijn ze toch niet zo zeldzaam:

3. Patiëntje C, geboren op 4 september 1973, ontglipte ons haast op 5 april 1974 (dus 7 maanden oud) aan een stormachtig verlopende bicarbonaat-ongevoelige acidose. Zij was in het ziekenhuis alhier opgenomen omdat zij achterbleef in ontwikkeling, zonder dat hiervoor een verklaring was.

Poliklinisch en bij het begin van het ziekenhuisverblijf had zij bij Astrupbepalingen geen acidose. In het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht (Dr. F. J. VAN SPRANG en Dr. S. K. WADMAN) werd de diagnose methylmalonylacemie gesteld. Zij wordt thans met dieet behandeld. Fibroblasten van patiëntje werden in een kliniek in de V.S. nader geanalyseerd en ingevroren. Voor haar eigen ouderpaar is dit niet direct van belang, daar hun gezin voltooid is. Voor andere ouderparen kan het wel nog van belang zijn. Ook dit kind zou, indien het thuis overleden was, vermoedelijk als SIDS zijn geboekt.

Van groot belang bij deze en andere, eveneens soms acuut verlopende aangeboren stofwisselingsziekten is de etikettering, het vaststellen van de aard van het biochemische defect. De ouders kunnen dan ingelicht worden over het risico bij een eventuele volgende zwangerschap. Bij deze ziekten, waarbij beide ouders drager zijn, is de kans vaak 25%. In verscheidene gevallen is het mogelijk, bij de wens naar een eigen kind, door prenataal onderzoek vast te stellen of het kind in aanleg al of niet deze ziekte heeft; celmateriaal van het voorgaande kind (soms ook van beide ouders) is daarbij van groot belang (o.a. GALJAARD 1974). Voor het medisch handelen geldt ook dat vooruit zien essentieel is.

Bij SIDS dienen, ondanks een emotioneel niet optimale sfeer, snel urine, bloed en eventueel een stukje lever ingevroren te worden voor onderzoek door een, meestal universitair, team van deskundigen. Bij het eerste patiëntje, dat thuis overleed, had in ieder geval nog urine-onderzoek kunnen plaatsvinden. Het tweede patiëntje had spoedig na de geboorte „gescreend” moeten worden op een „inborn error”.

LITERATUUR

- DISHOECK, E. A. VAN (1975) Sudden infant death syndrome (SIDS). *Ned. T. Geneesk.* 119, 885.
GALJAARD, H. (1974) *Genetic counseling*. Symposium Nederlands Genootschap ter bestudering van de zwakzinnigheid.
HOMMES, F. A. en H. VAN DEN BERG (1973) Acidemieën. *Ned. T. Geneesk.* 117, 1855; (1974) *Acidemieën. Aktuelle diagnostiek*. Boehringer.

Gouda, juni 1975
Bleuland Ziekenhuis

G. J. VAANDRAGER
kinderarts